FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

Année 1965.

THÈSE

N° 269

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

DIPLOME D'ETAT

PAR

Jean-Jacques GORIN

né le 15 décembre 1937 à Paris (20e)

Présentée et soutenue publiquement le :

MANIFESTATIONS NEUROLOGIQUES ASSOCIEES AUX DEGENERESCENCES TAPETO-RETINIENNES CHEZ L'ENFANT

Un cas d'amyotrophie spinale associée
à une dégénérescence tapéto-rétinienne
Revue de la littérature.

Président : Monsieur THIEFFRY, Professeur.

EDITIONS A.G.E.M.P. — 8, RUE DANTE - PARIS-Ve

FACULTÉ DE MÉDECINE DE PARIS

Année 1965. N°

THÈSE

POUR LE

DOCTORAT EN MÉDECINE

DIPLOME D'ETAT

PAR

Jean-Jacques GORIN

né le 15 décembre 1937 à Paris (20e)

Présentée et soutenue publiquement le :

MANIFESTATIONS NEUROLOGIQUES ASSOCIEES AUX DEGENERESCENCES TAPETO-RETINIENNES CHEZ L'ENFANT

Un cas d'amyotrophie spinale associée
à une dégénérescence tapéto-rétinienne
Revue de la littérature.

Président : Monsieur THIEFFRY, Professeur.

EDITIONS A.G.E.M.P. — 8, RUE DANTE - PARIS-Ve

UNIVERSITEITSBIBLIOTHEEK - LEIDEN

15-12-1963

PROFESSEURS HONORAIRES :

MM. Alajouanine (T.), Aubin (A.), Bénard (H.), Binet (L.), Bulliard (H.), Cadenat (F.), Cathala (J.), Chabrol (E.), Chailley-Bert (P.), Debré (R.), Fey (B.), Galliard (H.), Gaudart d'Allaines (F. de), Gennes (L. de), Halphen (E.), Hazard (R.), Heuyer (G.), Laroche (G.), Lavier (G.), Lelong (M.), Lévy-Solal (E.), Lian (C.), Mathieu (P.), Monod (R.), Moreau (R.), Moulonguet (P.), Mouquin (M.), Olivier (E.), Pasteur Vallery-Radot, Petit-Dutaillis (D.), Piédelièvre (R.), Quénu (J.), Richet (C.), Senèque (J.), Strohl (A.), Tanon (L.), Verne (J.).

DOYEN . . . . . Gaston CORDIER.

1er ASSESSEUR . . . . . } Daniel BARGETON
2e ASSESSEUR . . . . . } Paul CASTAIGNE

I. — PROFESSEURS

1° CHAIRES DE SCIENCES FONDAMENTALES

a) Professeurs titulaires :

	MM.
Anatomie	DELMAS (A.)
Anatomie pathologique	DELARUE (J.)
Anesthésiologie	BAUMANN (J.)
Biochimie médicale	JAYLE (M.-F.)
Biologie appliquée à l'Education physique et aux Sports	MALMEJAC (J.)
Biologie médicale	FAUVERT (R.)
Biophysique médicale	BUGNARD (L.)
— —	DOGNON (A.)
— —	DJOURNO (A.)
Cancérologie médicale et sociale	BERNARD (J.)
Chimie pathologique	SCHAPIRA (G.)
Embryologie	TUCHMANN (H.)
Gérontologie expérimentale	N...
Histoire de la médecine et de la chirurgie	JOANNON (P.)
Histologie	GIROUD (A.)
Hygiène et médecine préventive	BOYER (J.)
Médecine du Travail	DESOILLE (H.)
Médecine légale	DEROBERT (L.)
Microbiologie (Bactériologie et virologie)	FASQUELLE (R.)
Parasitologie	BRUMPT (L.-C.)
Pathologie chirurgicale	LAURENCE (G.)
Pathologie exotique	N...
Pathologie expérimentale et comparée	MERKLEN (F.-P.)
Pathologie médicale	LAROCHE (Cl.)
— —	BRICAIRE (H.)
Pathologie respiratoire	TURIAF (J.)
Pathologie et thérapeutique générales	DEPARIS (M.)
Pharmacologie	CHEYMOL (J.)
Physiologie	BARGETON (D.)
—	PARROT (J.)
Physiologie et pathologie obstétricales	LEPAGE (F.)
Radiologie médicale	DESGREZ (H.)
Technique chirurgicale et Chirurgie expérimentale	CAUCHOIX (J.)
Thérapeutique	CONTE (M.)
Thérapeutique appliquée	LAMOTTE (M.)

b) Professeurs à titre personnel :

Anatomie anthropologique	OLIVIER (G.)
Biochimie médicale	DESGREZ (P.) / POLONOVSKI (J.)
Biologie médicale	BOURLIÈRE (F.)
Pharmacologie	LÉVY (Mlle J.)
Physiologie	DEJOURS (P.)
Physique médicale	KELLERSHOHN (L.) / GOUGEROT (L.)
Radiologie médicale	FISCHGOLD (H.)

2° CHAIRES DE SCIENCES CLINIQUES

a) Professeurs titulaires :

		MM.
Clinique carcinologique chirurgicale (Necker)		REDON (H.)
Clinique cardiologique (Broussais)		SOULIÉ (P.)
Cliniques chirurgicales	Beaujon	LORTAT-JACOB (J.-L.)
	Cochin	LEGER (L.)
	Hôtel-Dieu	PATEL (J.)
	Pitié	CORDIER (G.)
	Saint-Antoine	GOSSET (J.)
	Salpêtrière	SICARD (A.)
	Tenon	OLIVIER (Cl.)
Clinique de chirurgie infantile et orthopédique (Enfants-Malades)		FÈVRE (M.)
Clinique chirurgicale orthopédique et traumatologique (Cochin)		MERLE d'AUBIGNÉ (R.)
Clinique de chirurgie cardio-vasculaire (Broussais)		DUBOST (Ch.)
Clinique de chirurgie pleuro-pulmonaire (Laennec)		MATHEY (J.)
Clinique endocrinologique (Pitié)		DECOURT (J.)
Clinique de Génétique médicale (Enfants-Malades)		LAMY (M.)
Clinique gynécologique (Broca)		HUGUIER (J.)
Clinique des maladies cutanées et syphilitiques (Saint-Louis)		DEGOS (R.)
Clinique des maladies des Enfants (Enfants-Malades)		TURPIN (R.)
Clinique des maladies infectieuses (Claude-Bernard)		MOLLARET (P.)
Clinique des maladies mentales et de l'encéphale (Sainte-Anne)		DELAY (J.)
Clinique des maladies métaboliques (Necker)		HAMBURGER (J.)
Clinique des maladies du sang (Broussais)		MARCHAL (G.)
Clinique des maladies du système nerveux (Salpêtrière)		CASTAIGNE (P.)
Cliniques médicales	Broussais	MILLIEZ (P.)
	Broussais	LENÈGRE (J.)
	Cochin	BROUET (G.)
	Hôtel-Dieu	BARIÉTY (M.)
	Lariboisière	SÈZE (S. de)
	Pitié	DREYFUS (G.)
	Saint-Antoine	KOURILSKY (R.)
	Saint-Antoine	BOUDIN (G.)
Clinique d'hydrologie et de climatologie (Bichat)		DEBRAY (Ch.)
Clinique médicale infantile de pédiatrie sociale (Enfants-Malades)		MARIE (J.)
Clinique médicale propédeutique (Broussais)		JUSTIN-BESANÇON (L.)
Clinique médico-sociale du diabète sucré et des maladies de la nutrition (Hôtel-Dieu)		DEROT (M.)
Clinique de neuro-chirurgie (Pitié)		DAVID (M.)
Clinique neurologique (Salpêtrière)		GARCIN (R.)
Cliniques obstétricales	Baudelocque	LACOMME (M.)
	Foch (Suresnes)	MERGER (R.)
Clinique obstétricale et gynécologique (Port-Royal)		VARANGOT (J.)
Clinique ophtalmologique (Hôtel-Dieu)		RENARD (G.)
— — (Cochin)		OFFRET (G.)
Clinique oto-rhino-laryngologique (Lariboisière)		AUBRY (M.)
Clinique de pédiatrie et de puériculture (Saint-Vincent-de-Paul)		N...
Clinique de pneumo-phtisiologie (Laennec)		BERNARD (E.)
Clinique de neuro-psychiatrie infantile (Salpêtrière)		MICHAUX (L.)
Clinique de rhumatologie médicale et sociale (Cochin)		COSTE (F.)
Clinique stomatologique (Salpêtrière)		DECHAUME (M.)
Clinique thérapeutique chirurgicale (Vaugirard)		ROUX (M.)
Clinique thérapeutique médicale (Saint-Antoine)		LEMAIRE (A.)
Clinique toxicologique		GAULTIER (M.)
Clinique urologique (Cochin)		ABOULKER (P.)
Clinique chirurgicale orthopédique et traumatologique		PADOVANI (P.)
Séméiologie médicale		DOMART (A.)
Séméiologie et clinique chirurgicales		POILLEUX (F.)
Séméiologie traumatique et orthopédique		JUDET (R.)
Clinique urologique (Necker)		COUVELAIRE (R.)
Hygiène et clinique de la première enfance (Trousseau)		N...

b) Professeurs à titre personnel :

Hydrologie et climatologie	GIBERTON (A.)
Maladies infectieuses	BASTIN (R.)
Médecine	AZERAD (E.)
	BOUR (H.)
	LAMBLING (A.)
	LHERMITTE (F.)
	PEQUIGNOT (H.)
	PERRAULT (M.)
	SIGUIER (F.)
	WORMS (R.)
Oto-Rhino-Laryngologie	MADURO (R.)
Pneumo-Phtisiologie	KREIS (B.)
Rhumatologie	DELBARRE (F.)

II. — PROFESSEURS SANS CHAIRE, PROFESSEURS AGRÉGÉS ET MAITRES DE CONFÉRENCES - AGRÉGÉS

	MM.
Anatomie	CABROL (C.) COUINAUD (C.) GILLOT (C.) HUREAU (J.)
Anatomie pathologique	GAUTHIER-VILLARS (Mlle P.) pr. s. ch. ABELANET (R.) CHOMETTE (G.) GOUYGOU (Ch.), pr. s. ch. NEZELOFF (Ch.) ORCEL (L.) PAILLAS (J.)
Anesthésiologie	N. du BOUCHET (Mme) KERN (E.) VOURC'H (G.)
Bacteriologie	BARBIER (P.) pr. s. ch. CHRISTOL (D.) DAGUET (G.) LE MINOR (L.) TOURNIER (P.)
Biochimie médicale	BAULIEU Et. m. conf. BOURILLON (R.) CARTIER (P.) pr. s. ch. CORNILLOT (P.) DREYFUS (J.-Cl.) GONNARD (P.) JEROME (H.) KRUH (J.) LEGRAND (J.-Cl.) NORDMANN (J.)
Biologie appliquée à l'Education Physique et aux Sports	PLAS (F.)
Biologie médicale	BENHAMOU (J.-P.) BOIVIN (P.) HARTMANN (L.) pr. s. ch.
Carcinologie	BOIRON (M.) DENOIX (P.) MATHE (G.) SELIGMANN (M.)
Cardiologie	HATT (P.-Y.)
Dermato-Syphiligraphie	CIVATTE (J.) DUPERRAT (B.) HEWITT (J.) TOURAINE (R.)
Electro-Radiologie	HEITZ (F.) m. conf. LEDOUX-LEBARD (G.)
Embryologie	ROUX (Ch.)
Hématologie	BESSIS (M.) BILSKI-PASQUIER (G.) DAUSSET (J.) DUHAMEL (G.)
Histologie	COUJARD (R.), pr. s. ch. DA LAGE MAROIS (M.) RACADOT (J.) SCHRAMM (B.)

	MM.
Hydrologie	BESANÇON (F.) CORNET (A.)
Hygiène	BLANCHER (G.) CORRE-HURST (Mme L.) ROUSSEL (A.) SAPIN-JALOUSTRE (H.)
Maladies infectieuses	DUPONT (V.) LISSAC (J.) RAPIN (M.)
Maladies métaboliques	ANTOINE (B.) CROSNIER (J.) RICHET (G.) SEBAOUN (J.)
Médecine légale	BOURGUIGNON (A.) FOURNIER (E.) GUENIOT (M.) HADENGUE (A.)
Médecine du travail	ALBAHARY (C.)
Neuro-chirurgie	PERTUISET (B.)
Neuro-Psychiatrie	CAMBIER (J.) CATHALA (H.) ESCOUROLLE (R.) GAUTIER (J.-Cl.) LAPRESLE (J.) LEREBOULLET (J.) PICHOT (P.) TARDIEU (G.)
Obstétrique	GRANJON (A.) HERVET (E.) LE LORIER (G.) LEVY (J.) LEWIN (D.) MUSSET (R.) ROBEY (M.) SENEZE (J.) SUREAU (C.) TCHOBROUTSKY (Mme C.) THOYER-ROZAT (J.)
Ophtalmologie	AUVERT (Mme B.) BRÉGEAT (P.) DUBOIS (A.) FONTAINE (Mme M.) SARAUX (H.)
Orthopédie	DUPARC (J.) MAURER (P.) MEARY (R.) POSTEL (M.) RAMADIER (J.)
Oto-rhino-Laryngologie	DEBAIN (J.) PIALOUX (P.) SERGENT (H.)
Parasitologie	GOLVAN (Y.) HO THI SANG (Mlle) LAPIERRE (J.)

	MM.
Pathologie chirurgicale	BARCAT (J.) BINET (J.-P.) BLONDEAU (Ph.) CERBONNET (G.) CHATELIN (C.-L.) DAUTRY (P.) DEMIRLEAU DUBOST (Cl.) FAUREL (J.) FLABEAU (F.) GALEY (J.-J.) GARBAY (M.) GARNIER (H.) GAUDART-d'ALLAINES (Cl. de) GERMAIN (A.) LATASTE (J.) LOYGUE (J.) MAILLARD (J.-N.) MERCADIER (M.) NATALI (J.) PELLERIN (D.) PERROTIN (J.) PREMONT (M.) ROBERT (H.) THOMERET (G.) VAYSSE (J.)
Pathologie exotique	SCHNEIDER (J.)
Pathologie expérimentale	BERTHAUX (P.) COTTENOT (Fr.) LŒPER (J.) Pr. s. ch. MAURICE (J.) MIKOL (Cl.) PAUPE (J.-R.)
Pathologie médicale	ACAR (J.) AUQUIER (L.) AUSSANNAIRE (M.) BEAUMONT (J.-L.) BERNIER (J.-J.) BOUVIER (J.) BOUVRAIN (Y.) BRISSAUD (H.) BROCARD (H.) BUGE (A.) CANIVET (J.) CARLOTTI (J.) CATINAT (J.) CHRÉTIEN (J.) CLOAREC (M.) COBLENTZ (B.) CONTAMIN (F.) COURY (C.) DEBRAY (J.) ÉTIENNE (J.-P.) FREZAL (J.) FRITEL (D.) FUNCK-BRENTANO (J.-L.) GRIVAUX (M.) HAZARD (J.) HENNEQUET (A.) HIMBERT (J.) HOUSSET (E.) LAGRUE (G.) LESOBRE (R.) LEVEQUE (B.) MACREZ (C.) MOREAU (L.) NENNA (A.) NICK (J.) POULET (J.) ROYER (P.) TCHERDAKOFF (Ph.) THIBAULT (Ph.) TOURNEUR (R.) VILLIAUMEY (J.) WOLFROMM (R.)

	MM.
Pédiatrie-Puériculture	ALAGILLE (D.) ALISON (J.) CANLORBE (P.) GORIN (R.) LAFOURCADE (J.) LEPERCQ (G.) LESTRADET (H.) MALLET (R.) MANDE (R.) MINKOWSKY (A.) MOZZICONACCI (P.) POLONOVSKI (C.) REY (J.) RIBIERRE (M.) ROSSIER (A.) VIALATTE (J.)
Pharmacologie	BOISSIER (J.) LECHAT (P.)
Physiologie	BARRES (G.) DURAND (J.) GIRARD (Fr.) m. conf. HUGELIN (A.) LAURENT (D.) SCHERRER (J.) pr. s. ch. VASSEUR (B.)
Physique médicale	CHANTEUR (J.) COURSAGET (J.) GREMY (F.) m. conf. MILHAUD (G.) PAGÈS (J.-Cl.) PELLERIN (P.) ROUCAYROL (J.-C. pr. s. ch. TUBIANA(M.) m.conf.
Pneumo phtisiologie	DECROIX (G.) ISRAEL (L.) MEYER (A.) RENAULT (P.) SORS (Ch.)
Psychiatrie infantile	DENIKER (P.) DUCHE (D.) FLAVIGNY (H.)
Radiologie médicale	DUBOST (J.) LEFEBVRE (J.) MICHEL (J.-R.)
Rhumatologie	MASSIAS (P.)
Stomatologie	CAUHEPE (J.) CERNEA (P.) CHAPUT (Mme A.) m. c. agr. CREPY (Cl.) FLEURY (R.) GRELLET (M.)
Thérapeutique	CHASSAGNE (P.) FOUET (P.) LABET (R.) MARCHE (J.)
Urologie	AUVERT (J.) MOULONGUET (A.) QUENU (L.)

III. — PROFESSEURS SANS CHAIRE ET AGRÉGÉS CHARGÉS DE COURS DE CLINIQUE ANNEXE
à titre permanent.

	MM.
Anatomie	DEBEYRE (J.)
Clinique chirurgicale	VERNE (J.-M.)
Clinique médicale	RAMBERT (P.) THIEFFRY (S.)
Clinique obstétricale	GRASSET (J.) MAYER (M.) MORIN (P.)
Clinique ophtalmologique	DESVIGNES (P.)
Clinique pédiatrique et puériculture	LAPLANE (R.)
Clinique psychiatrique	BARUK (H.)
Clinique urologique	KUSS (R.)

IV. — PROFESSEURS DÉTACHÉS DANS LES UNIVERSITÉS ÉTRANGÈRES

Bactériologie	HAUDUROY (P.) Pr. s. ch.
Pathologie chirurgicale	RUDLER (J.) Pr. s. ch.

V. - CHARGÉS DE COURS D'HYGIÈNE SCOLAIRE ET UNIVERSITAIRE

BOLTANSKI (E.)
LAUNAY (C.)

Secrétaire général de la Faculté	M. LENA (J.)
Conseiller administratif	Mlle CHAINTREUIL (G.)
Conservateur en Chef de la Bibliothèque Conservateur du Musée d'Histoire de la Médecine	M. le Docteur HAHN (A.)
Conservateurs	Mlles DUMAITRE (P.), LE NOIR (G.), QUIÉVREUX (E.)
Bibliothécaires	Mmes CONTET (J.), FORGET (F.), Mlle LAURENT (H.), Dr SCHILLER (J.)

Par délibération en date du 9 décembre 1798, l'Ecole a arrêté que les opinions émises dans les dissertations qui lui seront présentées, doivent être considérées comme propres à leurs auteurs et qu'elle n'entend leur donner aucune approbation ni improbation.

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/IA41545818_0005

A la mémoire du Docteur ASSA, mon Grand-Père.

A mon Père

A ma Mère

A ma famille

A mes amis

A Monsieur le Professeur THIEFFRY

Qui nous a fait le très grand honneur d'accepter la présidence de cette Thèse.

Qu'il reçoive ici le témoignage de notre profonde admiration.

A mon Maître, Monsieur le Docteur HERRAULT

Qui nous a inspiré le sujet de cette thèse.

A Monsieur le Docteur COHEN-SOLAL

Qui a bien voulu nous aider de ses précieux conseils dans l'élaboration de cette Thèse.

A Madame BABINET.

A Monsieur le Docteur DUHAMEL

A Monsieur DESBOIS

MANIFESTATIONS NEUROLOGIQUES ASSOCIEES AUX DEGENERESCENCES TAPETO-RETINIENNES CHEZ L'ENFANT

Un cas d'amyotrophie spinale associée à une dégénérescence tapéto-rétinienne. Revue de la littérature

---

P L A N

I - INTRODUCTION.

II - ETUDE SOMMAIRE DES DEGENERESCENCES TAPETO-RETINIENNES.

A - Définition

B - Historique

C - Classification

D - La rétinite pigmentaire typique

1 - Clinique.

2 - Aspect du fond d'oeil.

3 - Evolution.

4 - L'électro-rétinographie. Résultats. Intérêt.

5 - Hérédité.

6 - Pathogénie.

III - PRESENTATION DE L'OBSERVATION.

IV - REVUE DE LA LITTERATURE.

Présentation de 42 cas relevés.

V - TABLEAU RECAPITULATIF.

VI - CONCLUSIONS.

VII - BIBLIOGRAPHIE.

I - INTRODUCTION

Au mois d'Août 1964, dans le Service du Docteur HERRAULT à l'Hôpital Hérold, nous avons été amenés à examiner un jeune garçon de 8 ans, présentant l'association d'un syndrome neurologique marqué par une atteinte prédominante de la corne antérieure de la moëlle, et d'une rétinite pigmentaire bilatérale.

La pureté du syndrome neurologique, sa rareté renforcée par son association au syndrome oculaire et le caractère génétiquement récessif de l'affection (les parents sont cousins germains), nous ont amené à nous demander si une telle observation avait déjà été publiée et à faire une revue de la littérature en recherchant les cas d'association d'une affection neurologique dégénérative à une dégénérescence tapéto-rétinienne chez l'enfant.

-:-:-:-

II - ETUDE SOMMAIRE DES DEGENERESCENCES TAPETO-RETINIENNES

A - DEFINITION : Nous citerons celle de Franceschetti, François et Babel :

"On appelle dégénérescence tapéto-rétinienne, une altération primaire, héréditaire, progressive et généralement précoce d'une chorio-rétine, dont le développement s'est d'abord fait d'une façon apparemment normale pendant la vie embryonnaire ou après la naissance.

Comme la choroïde est pour ainsi dire toujours intéressée, tantôt d'emblée, tantôt secondairement, il paraît préférable de substituer au terme de dégénérescence tapéto-rétinienne plus limitatif, celui de hérédo-dégénérescence chorio-rétinienne".

B - HISTORIQUE :

C'est surtout l'Ecole Allemande, sous l'égide de Leber, qui s'est occupée de l'aspect clinique et anatomo-pathologique des dégénérescences et c'est l'Ecole Anglaise, sous la conduite de Nettleship, puis de Usher, qui en a étudié l'aspect génétique par des enquêtes qui peuvent actuellement encore servir d'exemple.

En 1922, Julia Bell a réuni, dans un travail monumental, tous les arbres généalogiques de rétinopathie pigmentaire publiés jusqu'à cette époque.

Ce n'est qu'à partir de 1930 qu'ont paru les premiers travaux d'ensemble sur l'hérédité en ophtalmologie (Franceschetti 1930 ; Waardenburg 1932). Plus récemment ont paru ceux de Bücklers et Coll. (1940), Sorsby (1940), Franceschetti et Klein (1955), François (1958), Waardenburg, Franceschetti et Klein (1961) Gedda (1962), Duke-Elder (1962).

Mentionnons également les livres de neuro-ophtalmologie qui réservent une part importante aux dégénérescences tapéto-rétiniennes et surtout à leur association avec des troubles neurologiques (Walsh, 1957).

C - CLASSIFICATION :

HEREDO-DEGENERESCENCES CHORIO-RETINIENNES AUTOSOMALES
A PREDOMINANCE TAPETO-RETINIENNE

1 - Dégénérescences tapéto-rétiniennes à prédominance périphérique.

A - Rétinite pigmentaire typique (forme récessive).

B - Rétinite pigmentaire dominante (forme dominante autosomale de la rétinopathie pigmentaire).

C - Rétinites pigmentaires atypiques.

1/. Formes atypiques au point de vue pigmentation.

2/. Rétinopathie ponctuée albescente.

3/. Rétinite pigmentaire sénile.

4/. Rétinite pigmentaire en secteur.

5/. Rétinite pigmentaire centrale et péri-centrale.

II - Dégénérescences tapéto-rétiniennes diffuses.

A - Hérédo-dégénérescence maculaire avec participation périphérique.

B - Dysplasie ou dégénérescence tapéto-rétinienne congénitale de Leber.

C - Fundus Flavi-maculatus.

III - Hérédo-dégénérescences chorio-rétiniennes à prédominance centrale.

A - Dégénérescences maculaires.

1/. Forme infantile et juvénile (maladie de Stargardt).

2/. Formes précoces (maladie de Best).

3/. Disques vitelliformes de la macula.

4/. Formes adultes.

5/. Dégénérescences maculaires juvéniles.

IV - Dégénérescences chorio-rétiniennes avec formations striées ou radiaires.

A - Elastose rétinienne : rétinopathie à stries angioïdes.

B - Dystrophie pigmentaire réticulée du pôle postérieur de H. Sjögren.

C - Pigmentation groupée de la rétine.

HEREDO-DEGENERESCENCES RETINIENNES AUTOSOMALES A PREDOMINANCE CHOROIDIENNE

A - Sclérose choroïdienne.

B - Atrophia gyrata choroideae et retinae de Fuchs.

C - Hérédo-dystrophie chorio-rétinienne pseudo-inflammatoire de Sorsby.

D - Choroïdose myopique.

HEREDO-DEGENERESCENCES CHORIO-RETINIENNES LIEES AU SEXE

A - Dégénérescence chorio-rétinienne progressive ("choroïdérémie").

B - Rétinite pigmentaire liée au sexe.

DEGENERESCENCES RETINIENNES KYSTOIDES ET VITREO-RETINIENNES

I - Dégénérescences kystoïdes de la rétine.

A - Dégénérescence maculaire kystoïde.

B - Hérédo-dégénérescence maculaire typique.

C - Fossette colobomateuse de la papille optique.

D - Dégénérescence kystoïde de la périphérie rétinienne.

II - Dégénérescences vitréo-rétiniennes héréditaires.

A - Dégénérescences vitréo-rétiniennes récessives liées au sexe.

B - Dégénérescences vitréo-rétiniennes récessives.

C - Dégénérescences vitréo-rétiniennes dominantes.

Nous n'avons pas la prétention de faire ici une étude détaillée de toutes les dégénérescences tapéto-rétiniennes, remarquablement faite par Franceschetti, François et Babel dans un ouvrage de 1700 pages.

Nous nous en tiendrons à un exposé succint de la forme la plus fréquente, la rétinite pigmentaire typique (forme récessive).

La rétinite pigmentaire est caractérisée par une dégénérescence qui débute dans les couches externes de la rétine, intéressant plus particulièrement les bâtonnets et s'étendant par la suite à l'épithélium pigmentaire, puis à toutes les couches rétiniennes et à la chorio-capillaire. Le processus abiotrophique est suivi d'une hyperplasie gliale et d'une migration plus ou moins importante de pigment à partir de l'épithélium pigmentaire.

1 - Cliniquement, la rétinite pigmentaire se traduit typiquement par une baisse progressive de l'acuité visuelle non corrigeable par le port de verres et une réduction des champs visuels ; mais parfois, aucun signe n'existe au début.

2 - L'aspect ophtalmologique est caractéristique. A l'examen du fond d'oeil on observe :

a - un rétrécissement plus ou moins marqué des vaisseaux.

b - un aspect gris-jaune ou jaune-blanchâtre de la papille en rapport avec l'atrophie secondaire du nerf optique.

c - une pigmentation étoilée dont l'aspect rappelle celui des ostéoblastes présentant un certain rapport avec le trajet des veines.

3 - L'évolution :

a - l'acuité visuelle diminue de façon variable, pouvant aboutir à une cécité totale.

b - la pigmentation augmente généralement avec l'âge, s'étendant aussi bien vers la périphérie que vers le pôle postérieur. Son intensité ne donne aucune indication sur la gravité du cas, car la pigmentation n'est qu'un phénomène secondaire à la dégénérescence du neuro-épithélium.

c - l'épithélium pigmentaire est le siège d'une atrophie progressive.

d - une sclérose choroïdienne d'intensité variable peut apparaître.

e - l'affection peut toucher la macula.

f - enfin, des altérations du corps vitré peuvent se voir parfois, par désinsertion postérieure du vitré.

4 - L'électro-rétinographie (ERG).

C'est un examen essentiel dans l'étude des dégénérescences chorio-rétiniennes.

a - Principe.

Les couches externes de la rétine sont électro-négatives par rapport aux couches internes. A partir de la rétine, qui se comporte comme un générateur polarisé, s'étend un vaste champ électrique. La cornée hérite de l'électro-positivité des couches internes, tandis que la région péri-oculaire hérite de l'électro-négativité des couches externes.

Aux moyens de deux électrodes, une électrode neutre au niveau du front (plaque d'argent chloruré) et une électrode active au niveau de la cornée (petite mèche de coton imbibée de sérum physiologique ou verre de contact muni d'une électrode en argent chloruré) et d'un appareil amplificateur, on peut mettre en évidence une différence de potentiel de quelques microvolts, qu'on appelle le "courant" ou le "potentiel de repos".

Toute stimulation lumineuse de la rétine entraîne une variation de ce potentiel de repos : cette perturbation électrique constitue le courant d'action qui engendre un processus polyphasique qu'on peut enregistrer (ERG).

b - Résultats normaux.

La réponse électro-rétinographique élémentaire se compose d'une onde "a" négative, immédiatement suivie d'une onde "b" positive, rapide et ample ; à cette onde b + succède une onde négative b - qui traduirait la contraction du sphincter irien (réflexe photomoteur).

c - Résultats pathologiques.

Les résultats sont variables suivant les conditions d'éclairement et d'enregistrement.

Il n'existe pas, à vrai dire, un ERG spécifique d'une dégénérescence tapéto-rétinienne donnée. On retrouve cependant une certaine gradation dans l'atteinte électro-rétinographique, mais qui ne montre qu'un rapport assez grossier avec la gravité et l'étendue des lésions chorio-rétiniennes.

La réponse pathologique peut aller d'une simple diminution de l'amplitude de l'onde "b", dans les dégénérescences localisées de la rétine, jusqu'à un tracé nul.

Au début d'une rétinopathie pigmentaire, il peut exister une réponse électro-rétinographique subnormale ou électro-négative. Au cours de l'évolution de l'affection, cette réponse peut disparaître (rétinopathie pigmentaire typique) ou persister (cas frustes).

La présence d'une réponse électro-rétinographique ne suffit pas, surtout chez l'enfant, pour éliminer le diagnostic de rétinopathie pigmentaire ou pour assurer l'intégrité des yeux. Mais inversement, l'absence de réponse à l'ERG traduit la dégénérescence tapéto-rétiniennes, et il peut être utile, comme certaines observations de la littérature nous l'ont montré, de pratiquer un ERG chez les membres de la famille d'un sujet atteint, pour confirmer un diagnostic, évoqué seulement par l'aspect du fond d'oeil.

5 - Hérédité.

La rétinopathie pigmentaire est héréditaire et peut se transmettre suivant trois modes :

- . récessif autosomal : 37 %
- . dominant : 19,5 %
- . récessif lié au sexe : 4,5 %

Dans 39 % des cas, l'affection parait sporadique (François 1961).

6 - Pathogénie.

De nombreuses théories ont été invoquées pour découvrir l'étiologie de la rétinite pigmentaire et en particulier les théories endocrines, incriminant l'hypophyse, le di-encéphale et même les hormones sexuelles.

D'autres rendaient une sclérose choroïdienne responsable de la dégénérescence rétinienne qui serait alors secondaire.

Actuellement cependant, il faut admettre une atteinte primitive de l'épithélium sensoriel de la rétine, étant donné les constatations anatomo-pathologiques expérimentales et les observations faites chez les animaux atteints de dégénérescence tapéto-rétinienne héréditaire.

On ne sait cependant pas encore avec certitude, s'il s'agit d'une abiotrophie ou d'une dysplasie du type malformatif, ni quel est le trouble héréditaire éventuel qui est à la base du processus dégénératif.

"Tout laisse cependant prévoir, que, comme dans les rétinopathies pigmentaires expérimentales, ce sont des altérations du métabolisme au niveau de l'épithélium sensoriel de la rétine, dues avant tout à des troubles enzymatiques, qui sont à l'origine de l'atteinte primitive de la couche des cônes et bâtonnets et probablement aussi de l'épithélium pigmentaire".

-:-:-:-:-

III - PRESENTATION DE L'OBSERVATION

Le jeune Elias W ..., 8 ans est amené du Liban en consultation pour une amyotrophie évolutive des membres supérieurs associée à une scoliose.

L'enfant est hospitalisé pour bilan le 13.8.1964.

L'historique de la maladie est difficile à préciser de façon détaillée, car le père n'a vu l'enfant, et encore de façon épisodique, que depuis l'âge de trois ans et demi.

On peut cependant établir ainsi cette histoire :
jusqu'à l'âge de deux ans et demi, l'enfant né à terme avec une circulaire du cordon qui a nécessité une réanimation, se développe normalement, tant du point de vue staturo-pondéral que psycho-moteur. Il commence à marcher à 11 mois. L'état général est bon, l'enfant ne présente aucune maladie infectieuse.

A l'âge de deux ans et demi environ et pendant un an, il va présenter une série de maladies infectieuses.

La première en date reste assez mystérieuse, mais est peut-être à l'origine des troubles actuels ; l'enfant était alors isolé dans un village de montagne et l'on sait seulement qu'il a présenté une température élevée, avec peut-être une angine ; soigné par téléphone, il a reçu des antibiotiques qui ont eu peu d'effet, la température n'a cédé qu'au bout de trois semaines, après ingestion de quinine.

Au cours de l'année suivante, l'enfant reste en mauvais état général et contracte successivement la rougeole, un muguet, la coqueluche, une jaunisse, les oreillons, la varicelle.

A l'âge de trois ans et demi, le père voit l'enfant pour la première fois, le trouve asthénique et l'emmène consulter un neurologue : à cette date, on ne trouve aucun signe objectif.

Mais à quatre ans et demi, le père constate pour la première fois, l'impossibilité semble-t-il bilatérale de l'opposition du pouce.

La maladie semble dès lors évoluer.

L'année suivante, c'est le début des déformations thoraciques qui ne feront que s'aggraver, tandis que s'accentue l'amyotrophie des membres supérieurs.

Par ailleurs, l'intelligence de l'enfant est vive, il travaille bien à l'école, mais actuellement, il lui est impossible d'écrire.

Le tableau s'est un peu stabilisé depuis trois mois sous l'influence d'une rééducation musculaire.

D'autre part, de deux à six ans; l'enfant a présenté des crises comitiales fréquentes, déclenchées par une contrariété, une émotion, durant deux à trois minutes, marquées par une perte de connaissance, une perte des urines, sans mouvements cloniques.

Dans les autres antécédents, il faut noter une myopie importante et de fréquentes angines .

Du point de vue vaccins, l'enfant n'a reçu qu'un sérum antitétanique, il y a plusieurs années.

La famille : une soeur de 12 ans et $\frac{1}{2}$ très bien portante.
Le père, 46 ans, bien portant (antécédents de lithiase rénale).
La mère : troubles hépatiques banaux.

Rien de particulier dans la famille du père, ni dans celle de la mère. Mais existence d'une consanguinité : les parents sont cousins germains.

EXAMEN CLINIQUE :

La marche est normale, compte tenu des déformations vertébrales.

On note une insuffisance considérable de la force musculaire au niveau des deux membres supérieurs, atteignant tous les groupes : thénariens, hypothénariens et lombricaux, muscles des loges antérieure et postérieure de l'avant-bras et du

bras. L'atteinte est moindre au niveau des deltoïdes des pectoraux et des muscles de la loge sus-épineuse.

Ces territoires sont le siège d'une amyotrophie évidente, avec aplatissement complet des éminences thénar et hypothénar, les tendons fléchisseurs sont visibles, les espaces interosseux creusés, l'avant-bras en cubitus valgus : main de singe, griffe par atteinte des interosseux, extension par atteinte des fléchisseurs, main d'Aran-Duchenne avec ébauche de flexion des deux derniers doigts s'accentuant lorsqu'il tend la main.

Par ailleurs pas de fasciculations, mais existence d'un tremblement d'insuffisance musculaire.

Au niveau des membres inférieurs, il n'y a pas d'amyotrophie frappante. La force musculaire est acceptable, il n'y a pas de fasciculations.

Au niveau du tronc, il existe une déformation considérable créée par une scoliose à convexité dorsale droite, déjetant pratiquement toute la partie supérieure du thorax vers la droite. Il n'y a pas de déséquilibre manifeste dans le plan sagittal, sauf une lordose relative lombaire. Il n'y a pas de déséquilibre des abdominaux.

Au niveau de la tête et du cou, il n'existe pas de diminution considérable de la force musculaire segmentaire des S.C.M. ni des trapèzes. La nuque est normale. Les loges sus-épineuses sont creusées, mais il n'y a pas de diminution franche de la force musculaire. Par contre, il existe une atteinte des territoires para-vertébraux.

Il n'y a pas de fasciculations musculaires.

L'étude des réflexes montre :

Aux membres supérieurs, une aréflexie tendineuse complète.

Aux membres inférieurs, une aréflexie tendineuse avec présence du réflexe idio-musculaire.

Les cutanés abdominaux et les crémastériens sont présents, les cutanés plantaires en flexion.

L'étude des paires crâniennes :

La motricité oculaire est normale. Il existe un certain degré d'exophtalmie et quelques secousses nystagmiformes sans nystagmus vrai dans le regard latéral.

Il n'y a pas de paralysie faciale, mais un certain degré d'oligomimie. Pas d'hypersalivation, les muscles masticateurs se contractent normalement, la sensibilité cornéenne est normale. La voix et la déglutition sont normales, le voile se contracte bien et de façon symétrique. La langue ne présente pas de fasciculation.

Il n'y a pas de trouble auditif.

Enfin, compte-tenu des difficultés de réalisation motrice aux membres supérieurs, aucun élément d'un syndrome cérébelleux dynamique ni d'un syndrome vestibulaire n'a été retrouvé.

L'étude de la sensibilité a été effectuée en dernier (pour des raisons linguistiques) :

Il n'y a pas de troubles de la sensibilité tactile ni thermique. Les réponses à l'épreuve du diapason sont un peu discordantes, mais semblent liées aux difficultés du langage. Il n'y a pas de troubles de la sensibilité profonde recherché par la position des doigts et celle des orteils dans l'espace.

Par ailleurs, le reste de l'examen viscéral est cliniquement normal, tant à l'auscultation pulmonaire et cardiaque qu'à l'examen de l'abdomen.

Au total, on se trouve cliniquement devant un syndrome chronique d'atteinte de la corne antérieure, dont la localisation s'étend de la région cervicale basse à la région dorsale moyenne, sans signe de diffusion aux paires crâniennes (sauf atteinte du II), ni à la région lombo-sacrée, sans signes pyramidaux associés, sans trouble de la sensibilité.

L'examen musculaire électrique :

L'examen de stimulation confirme le type neurogène du syndrome présenté. Le syndrome électrologique qui en dépend n'est retrouvé qu'aux membres supérieurs. Aux membres inférieurs les réactions qualitatives sont actuellement normales.

Aux membres supérieurs, les indices observés de dénervation partielle ont une topographie distale symétrique.

A droite comme à gauche, ce sont les petits muscles de la main qui sont le plus atteints. Le contingent de fibres répondant dans les thénariens à l'excitation du médian est infime. La réaction de ralentissement reflet de l'évolutivité actuelle du syndrome est visible.

L'atteinte du premier interosseux des deux côtés est un peu moindre.

Ensuite, dans l'ordre dégressif, on doit retenir d'abord l'atteinte des fléchisseurs des doigts et des palmaires. Les signes dégénératifs sont plus discrets dans la loge postérieure de l'avant-bras, où une réaction de ralentissement est ébauchée dans les radiaux, les extenseurs des doigts et aussi le long supinateur.

Dans le segment proximal, deltoïde et biceps n'offrent que des réactions qualitatives normales.

Un processus dégénératif a frappé également les muscles des gouttières vertébrales. Ainsi, dans un segment dorsal, aucune réponse nettement visible n'a été observée.

L'examen ophtalmologique :

Très mauvaise acuité visuelle : 2/10 à droite ; 1/10 à gauche, non améliorable, car l'examen des fonds d'oeil montre une dégénérescence à type de rétinite pigmentaire (décoloration papillaire blanc cireux, atrésie vasculaire marquée, teinte vert-grisâtre du fond d'oeil, dépôts pigmentaires à la périphérie rétinienne, principalement à gauche).

Examen adapto-périmètrique :

Oeil droit : persistance d'une vision centrale avec languette supéro-temporale retrouvée identiquement en luminance mésopique et photopique.

Oeil gauche : seule le gros index de 15/1000 est perçu, il persiste uniquement une vision centrale limitée à 10° environ.

La courbe d'adaptation est relativement satisfaisante, elle permet de calculer un point à 5 mm. à une luminance de 4,5 VL Psb.

Le seuil terminal se situe aux environs de 3,3 VL Psb au bout de 25 minutes.

Enfin, à l'électrorétinogramme, on obtient un tracé plat qui est celui d'une dégénérescence tapéto-rétinienne.

Examens complèmentaires :

Liquide céphalo-rachidien normal : albumine : 0,25 g.

1,4 élément/mm.

Nous n'avons pas fait pratiquer d'électrophorèse.

B.W. et benjoin colloïdal négatifs.

Urines normales - Urée sanguine : 0,25 g.

Hémogramme : normal.

V. S. : 12-35.

Immuno-électrophorèse : diminution modérée de la β_2 Aglobuline.
Assez nette augmentation des γ globulines. L'immunsérum utilisé n'a pas permis de mettre en évidence des γ globulines immunochimiquement anormales.

Les autres fractions protéïques révélées par l'immunsérum, en particulier la β_2 macroglobuline sont sensiblement normales.

Chromatographie des acides aminés urinaires : 175 mg $^{o}/_{oo}$, avec présence de dix acides aminés.

Fer sérique : 165 γ

B.W. sanguin négatif.

Electrocardiogramme normal.

Il n'a pas été pratiqué d'épreuve à la Prostigmine.

En résumé :

Il s'agit d'une neuropathie évoluant de façon progressive depuis l'âge de quatre ans et demi, associant :

1 - Une atrophie optique bilatérale et une rétinite pigmentaire témoignant d'une dégénérescence tapéto-rétinienne confirmée par le tracé plat de l'électrorétinogramme.

2 - Une atteinte strictement motrice type syndrome de la corne antérieure, étendue cliniquement et électriquement des segments cervicaux bas à la région dorsale, traduite par une amyotrophie bilatérale, une énorme scoliose dorsale à convexité droite, la limitation en hauteur de ce processus paraît garantie par l'intégrité des paires crâniennes, des abdominaux, des réflexes cutanés abdominaux et crémastériens.

3 - Une aréflexie tendineuse certaine des membres inférieurs, strictement isolée, dans l'état actuel des choses :

- pas d'atteinte motrice, ni cliniquement, ni à l'examen électrique.

- pas de troubles sensitifs cliniquement décelables, en particulier la sensibilité profonde paraît normale, réserve faite de petites discordances dans la réponse au diapason, difficile à apprécier en raison des difficultés d'expression.

Il est pourtant probable, en raison de l'intégrité motrice parfaite des membres inférieurs dont témoigne l'examen électrique, que le mécanisme de l'aréflexie est une atteinte débutante des cordons postérieurs à ce niveau.

4 - Une ébauche de pied creux.

5 - L'absence de caractère familial manifeste, mais l'existence d'une consanguinité importante des parents rend vraisemblable l'appartenance de ce tableau à une hérédo-dégénérescence.

Il convient de souligner, outre l'absence de signes sensitifs patents, celle de tout élément pyramidal, de tout syndrome vestibulaire ou cérébelleux.

-:-:-:-:-

IV - REVUE DE LA LITTERATURE

PRESENTATION DES 42 CAS RELEVES.

FORD (21) a publié un cas assez semblable au nôtre, avec cependant une surdité et des troubles bulbaires associés.

CAS N° 1 - J.K. est un garçon en bonne santé jusqu'à 18 mois ; âge auquel on découvrit un début de surdité. Plus tard, on nota une baisse de l'acuité visuelle et vers trois ans, un affaiblissement des muscles des bras et du cou.

L'examen à 3 ans révéla une faiblesse et une atrophie des muscles du cou, des épaules, des bras et de la moitié supérieure du tronc, avec quelques fasciculations à leur niveau.

Les réflexes ostéo-tendineux des bras étaient absents, les membres inférieurs indemnes, la sensibilité partout normale.

Les champs visuels étaient diminués concentriquement et à la périphérie des rétines, on notait au fond d'oeil une dégénérescence pigmentaire.

Par ailleurs, il existait une surdité bilatérale de type central une diminution du niveau mental.

Les symptômes augmentèrent rapidement et une paralysie bulbaire apparut avec des troubles de la déglutition.

L'enfant décéda à quatre ans.

Son frère plus âgé a présenté des symptômes similaires à 3 ans. Ses troubles ont évolué plus lentement, et à 7 ans, l'enfant vivait encore, avec une audition et une vision nettement réduites.

Il n'a été retrouvé de symptômes semblables chez aucun membre de la famille.

RUGGERI (43) est cité par FORD comme ayant publié un cas se rapprochant du sien, mais il nous a été impossible d'en consulter l'observation qui s'intitulait : "Sur un syndrome complexe d'hérédo-dégénérescence acoustico-optico-cérébro-spinal".

LOUIS-BAR et PIROT (34) ont présenté le cas d'un homme de 37 ans atteint de paraplégie spastique familiale de Strümpell ayant débuté à 12 ans, avec une amyotrophie importante, associée à une maladie de Stargardt.

CAS N° 3 - H. Jules, 37 ans, né en 1904.

Les troubles ont débuté vers 12 ans, la marche devenant de plus en plus rapide ; l'enfant trébuchait, accrochait ses pieds aux aspérités du terrain et tombait fréquemment. Par ailleurs, il signalait des soubresauts musculaires nocturnes.

En 1926, à 21 ans et ½ :

A côté de la paraplégie spastique avec contracture très marquée, il existe une hypotrophie nette des jambes, et une disproportion nette entre le tronc normal et les membres inférieurs relativement courts.

Les réflexes rotuliens sont vifs. Leur excitation provoque une contraction tonique du quadriceps. Il existe un signe de Babinski bilatéral. On note une hypoesthésie intéressant la partie inférieure de l'abdomen à droite et la partie antéro-supérieure de la cuisse du même côté.

Pendant quelques années, le malade marche avec des béquilles, les soubresauts musculaires nocturnes tendent à disparaître. Mais à partir de 1928, la marche devient de plus en plus difficile.

En 1942, à 37 ans :

Aux membres supérieurs, la musculature est bien développée hormis aux extrémités :

Il existe une atrophie des éminences thénar et hypothénar. Les creux intermétacarpiens sont très marqués, surtout dans le premier espace. L'opposition est

possible, mais très difficile, surtout dans le cinquième doigt. Cette difficulté de l'opposition est plus marquée à droite où la force est diminuée à la main.

Les réflexes ostéo-tendineux sont par ailleurs vifs des deux côtés.

Aux membres inférieurs ; les cuisses sont peu développées par rapport aux membres supérieurs. Les jambes sont courtes, à musculature fortement atrophiée, à droite surtout.

Les réflexes rotuliens sont vifs, plus à droite qu'à gauche ; il existe un signe de Babinski bilatéral, plus net à gauche.

Le malade marche très difficilement en traînant les pieds. Il n'y a pas de contractures.

Il existe une anesthésie au chaud et au froid, au tact et à la douleur dans les zones décrites plus haut.

La sensibilité au diapason est plus marquée à la rotule droite et au membre inférieur droit en général, abolie presque complètement aux épines iliaques antéro-supérieures.

Le L.C.R. est normal.

A l'examen électrique : l'excitation faradique et galvanique de tous les nerfs et muscles du membre supérieur est conservée, celle de l'opposant du pouce difficile à mettre en évidence. Il n'existe pas de déficit quantitatif important.

A l'examen ophtalmologique : le malade signale qu'en 1925, à 31 ans, sa vue a baissé progressivement en quelques mois, puis est restée stationnaire.

Au fond d'oeil, on constate une dégénérescence maculaire type Stargardt.

Dans la famille, un frère atteint de la même maladie, à la fois neurologique et oculaire -dont la date de début n'a pas été précisée', s'est suicidé.

LEDIC et VAN BOGAERT (31) ont publié deux cas de paraplégie spastique avec amyotrophie, associée à une rétinite pigmentaire :

CAS N° 4 : LIC ... Jean, 34 ans, né en 1900. Les troubles ont débuté à 12 ans et $\frac{1}{2}$, par une démarche de type ébrieux, puis spastique.

A 16 ans, une baisse de l'acuité visuelle entraîna un examen ophtalmologique : l'examen du fond d'oeil permit de constater un début de dégénérescence maculaire.

En 1947, le malade est presque aveugle, la dégénérescence maculaire s'est étendue à la périphérie.

A la paraplégie spastique s'associe une discrète atrophie distale au niveau des membres inférieurs. Le L.C.R. est normal.

Le malade décède en 1949 d'une intervention sur le rein gauche.

Dans la famille, un frère et une soeur ont présenté une rétinopathie pigmentaire, avec arrièration mentale et épilepsie.

CAS N° 5 - LIC ... Marie, née en 1917.

Les troubles ont débuté à 13 ans par une paraplégie spastique progressive.

A 16 ans apparait une baisse de l'acuité visuelle et à 18 ans, on porte le diagnostic de Rétinite pigmentaire à prédominance maculaire.

En 1931, on note une paraplégie spastique avec réflexes ostéo-tendineux augmentés aux quatre membres, signe de Babinski bilatéral, L.C.R. normal. De plus, légère arrièration mentale.

En 1938, à la paraplégie spastique s'ajoute une légère amyotrophie des éminences thénar, hypothénar et des deux avant-bras. Aux membres inférieurs, il existe une amyotrophie avec tendance à la chute du pied. De plus, signe de Babinski bilatéral et la sensibilité profonde est abolie jusqu'aux crêtes iliaques. Il existe un pied creux des deux côtés. Dans le L.C.R., on trouve 0,80 g/l. d'albumine et 6 cellules / mm3.

Le malade est pratiquement aveugle, la rétinite pigmentaire s'est étendue vers la périphérie.

STADLIN et VAN BOGAERT (46) ont publié deux cas de maladie de Friedreich avec amyotrophie aux mains et aux pieds, associée à une chorio-rétinite atypique pseudo-inflammatoire, chez deux soeurs.

CAS N° 6 - L ... Jeanne née en 1900.

Les troubles ont débuté à 17 ans par un épisode fébrile pendant trois semaines, avec convalescence traînante.

Quatre mois après le début, la malade note une faiblesse des jambes, la pointe des pieds tombe et elle accroche en marchant. Quelques semaines plus tard, la faiblesse gagne le dos et une scoliose apparaît.

Dans les années qui suivent; les troubles augmentent, la marche devient pénible, la malade tombant souvent. Puis surviennent un tremblement intentionnel, des troubles de la parole et un nystagmus. Au bout de six ans, la malade ne peut rester debout et doit s'aliter.

En 1924, lors du premier examen, il existe une atrophie musculaire à la paume et aux interosseux des mains, un amincissement du pédieux et des muscles plantaires. Il n'y a pas de fibrillations musculaires, mais une diminution de la force musculaire aux membres inférieurs et au tronc, cependant bonne aux bras et au cou. Les réflexes ostéo-tendineux et cutanés sont abolis, il existe un signe de Babinski bilatéral.

Les épreuves cérébelleuses sont très perturbées, il existe une hypotonie marquée des jambes, la marche est impossible.

La sensibilité superficielle est normale.

L'état général s'aggrave progressivement en même temps qu'apparaît un certain degré de débilité mentale.

En 1948, la malade est grabataire, avec une paralysie flasque totale, plus discrète aux muscles du cou et des avant-bras. Il existe une aréflexie générale, un signe de Babinski bilatéral.

On note une amyotrophie modérée et diffuse des petits muscles des mains, les doigts sont en griffe, surtout les derniers, le tiers inférieur des bras est atrophié ; les orteils sont en marteau.

La sensibilité superficielle est partout diminuée, la sensibilité thermique abolie au-dessous des genoux. La sensibilité profonde recherchée par l'épreuve du diapason est normale aux membres supérieurs, mauvaise aux membres inférieurs.

Au point de vue oculaire : les troubles visuels auraient débuté 27 à 28 ans après le début des troubles neurologiques (vers 44 ans). Au fond d'oeil, les lésions sont apparues en 1946 et ont augmenté jusqu'en 1948, avec l'aspect de dégénérescence chorio-rétinienne atypique pseudo-inflammatoire.

CAS N° 7 - Mathilde L ..., née en 1903, soeur de la précédente.

Les troubles ont débuté à 18 ans par des douleurs dorso-lombaires, puis apparaît une cyphoscoliose avec grave lordose lombaire.

Deux ans après, surviennent des troubles de la marche avec faiblesse des jambes et fourmillements, en même temps qu'un léger tremblement et des troubles discrets de la parole.

En 1924, on note une atrophie des mains et des pieds, mais nettement inférieure à celle de sa soeur.

La marche est possible, mais ataxique, avec élargissement de la base, crochets, latéraux. Il n'y a pas de signe de Romberg.

La force musculaire est partout conservée, sauf pour la flexion de la jambe droite et la flexion des deux pieds.

Les réflexes ostéo-tendineux sont abolis, les cutanés abdominaux sont présents. Il existe un signe de Babinski bilatéral.

Les fonctions cérébelleuses sont perturbées : épreuves du doigt sur le nez, du talon sur le genou, avec incertitude et écarts de la préhension dans l'espace. Il existe une hypotonie marquée aux membres inférieurs.

En 1948, la malade est grabataire. La motilité volontaire des membres supérieurs est conservée, mais modifiée par une symptomatologie cérébelleuse.

La force segmentaire est diminuée, surtout pour l'extension à gauche.

Il existe une hypotonie moyenne et une hyperextensibilité extrême, surtout à gauche.

La station debout est impossible. L'exécution de l'épreuve doigt-nez est très dysmétrique et ébrieuse.

Il existe une adiadococcinésie très marquée, surtout à gauche.

L'amyotrophie intéresse le tiers inférieur des bras, les éminences thénar et hypothénar, plus nettement à droite. Le pouce est en supination très marquée, les doigts tendent à se replier en griffe.

Comme chez sa soeur, les réflexes ostéo-tendineux et cutanés abdominaux sont abolis. Il existe un signe de Babinski bilatéral.

La sensibilité au tact et à la douleur est diminuée aux membres inférieurs, la sensibilité thermique bien discernée, sauf au-dessous des genoux. Le sens des attitudes est fortement perturbé au niveau des orteils.

Au point de vue oculaire : aucun signe en dehors d'un nystagmus léger en position extrême apparu en 1924.

Le premier examen ophtalmologique a été pratiqué en même temps que chez sa soeur, malgré l'absence de tous troubles visuels, vers 1944.

Au fond d'oeil l'aspect était celui d'une chorio-rétinite pseudo-inflammatoire.

Dans la famille, la mère de ces deux soeurs, Rosalie S ... - L .., a présenté une forme fruste de maladie de Friedreich.

MONTALBAN (37) a publié deux cas de maladie de Friedreich avec amyotrophie au niveau des mains, chez un frère et une soeur, associée à une Rétinite pigmentaire avec atrophie choroïdienne.

CAS N° 8 et 9 - Il s'agit d'un homme de 45 ans et de sa soeur, âgée de 35 ans, chez qui les troubles ont débuté dans les deux cas dans la première enfance par une baisse progressive de l'acuité visuelle, pour arriver à l'âge actuel à une cécité presque totale.

Peu de temps après surviennent ; une difficulté à la marche avec chutes fréquentes, des troubles de la coordination, une difficulté à l'élocution.

A l'examen : lors de la marche, le sujet présente des oscillations de peu d'amplitude, une incoordination nécessitant l'aide d'une canne pour se déplacer.

Le signe de Romberg simple est négatif, sensibilisé, il est fortement positif. Les réflexes rotuliens, achilléens et tricipitaux sont abolis, les cutanés plantaires sont en flexion.

L'épreuve du doigt sur le nez est perturbée ; on note une adiadococcinésie.

Par ailleurs, il existe une cyphoscoliose, des pieds creux, des rétractions annulaire et auriculaire, en forme de griffe traduisant une amyotrophie débutante aux mains.

De plus, le développement sexuel est retardé chez les deux sujets, le psychisme est fruste.

A l'examen ophtalmologique, on note un nystagmus lors des mouvements latéraux extrêmes, un strabisme divergent alternant. L'acuité visuelle est très limitée.

A l'examen du fond d'oeil, l'aspect est celui d'une rétinite pigmentaire avec atrophie choroïdienne chez les deux sujets.

Dans la famille, un frère aurait présenté des signes neurologiques et oculaires analogues, mais n'a pas été examiné par l'auteur.

BOUDIN, BARBIZET et LE HENAFF (10) ont publié le cas d'un garçon de 9 ans et de sa mère, présentant une maladie de P. MARIE avec amyotrophie importante dans les deux cas, associée à une dégénérescence tapéto-rétinienne diffuse chez l'enfant, une dégénérescence maculaire chez la mère.

CAS N° 10 - R ... Gérard,, 9 ans, né en 1944.

Les troubles ont débuté à 7 ans par l'apparition d'une voix nasonnante, monocorde, puis des troubles de l'équilibre rendant la marche titubante, empêchant l'enfant de courir, une immobilité des globes oculaires.

Tous ces signes évoluent peu à peu, et leur aggravation progressive entraîne l'hospitalisation aux Enfants Malades en Décembre 1951 où le Docteur THIEFFRY pose le diagnostic d'hérédo-dégénérescence de Pierre MARIE.

Les signes ne cessent d'augmenter et en Novembre 1952 l'enfant est examiné à la Salpêtrière:

La parole est nasonnée, lente et scandée. Debout, l'enfant tient sa tête fléchie contre sa poitrine ; il peut la redresser, mais reprend vite l'attitude décrite. Il est obligé d'écarter les pieds pour garder son équilibre.

La marche est de type cérébelleux, instable, oscillante, les pieds éloignés, les bras écartés du corps. Un certain degré de talonnement traduit la participation ataxique.

La force musculaire est normale. Il existe comme chez la mère des troubles du tonus qui sont de deux ordres :

. une hypotonie cérébelleuse surtout, élective aux extrémités
. une hypertonie pyramidale nette aux membres inférieurs.

Les réflexes ostéo-tendineux sont vifs, diffusés, polycinétiques aux membres inférieurs, vifs mais à un moindre degré aux membres supérieurs. Il existe un signe de Babinski bilatéral.

La sensibilité superficielle et thermique est normale ainsi que la sensibilité au diapason.

Seuls le signe de Romberg et l'aggravation des troubles lors de l'épreuve du doigt sur le nez et du talon sur le genou par l'occlusion des yeux, révèlent une atteinte cordonnale postérieure, mais beaucoup moins importante que chez la mère.

Il existe des troubles très importants de la coordination, un déséquilibre statique et cinétique, une dysmétrie, une adiadococcinésie, des troubles de la voix et une hypotonie.

De plus, il existe :

1°) Des troubles de l'appareil de vision : une amblyopie moins marquée que chez la mère, une ophtalmoplégie presque complète.

2°) A l'examen O.R.L., comme chez la mère, une inexcitabilité vestibulaire bilatérale, signant une lésion du tronc cérébral.

3°) Une atrophie des muscles masséterins, une atteinte marquée des trapèzes et des S.C.M. expliquant l'attitude spéciale de la tête, avec chute en avant.

A l'examen ophtalmologique, au fond d'oeil, l'aspect est celui d'une dégénérescence rétinienne diffuse.

CAS N° 11 - R ... Ginette, 30 ans, la mère de Gérard, présente une série de troubles bilatéraux et symétriques apparus très progressivement depuis l'âge de 20 ans :

1°) Un syndrome pyramidal, avec hypertonie, hyperréflectivité ostéo-tendineuse, signe de Babinski et conservation de la force musculaire.

2°) Un syndrome cordonnal postérieur, avec ataxie, perte du sens de position des pieds et à un plus faible degré, des mains.

3°) Un syndrome vestibulaire central.

4°) Une amblyopie importante, avec dégénérescence et pigmentation de la zone maculaire de la rétine.

6°) Une paralysie de l'élévation du regard.

7°) Une amyotrophie et une parésie des muscles innervés par les 5, 7, 11 et 12èmes paires crâniennes, expliquant l'émaciation particulière et la parésie des mouvements de la mâchoire inférieure.

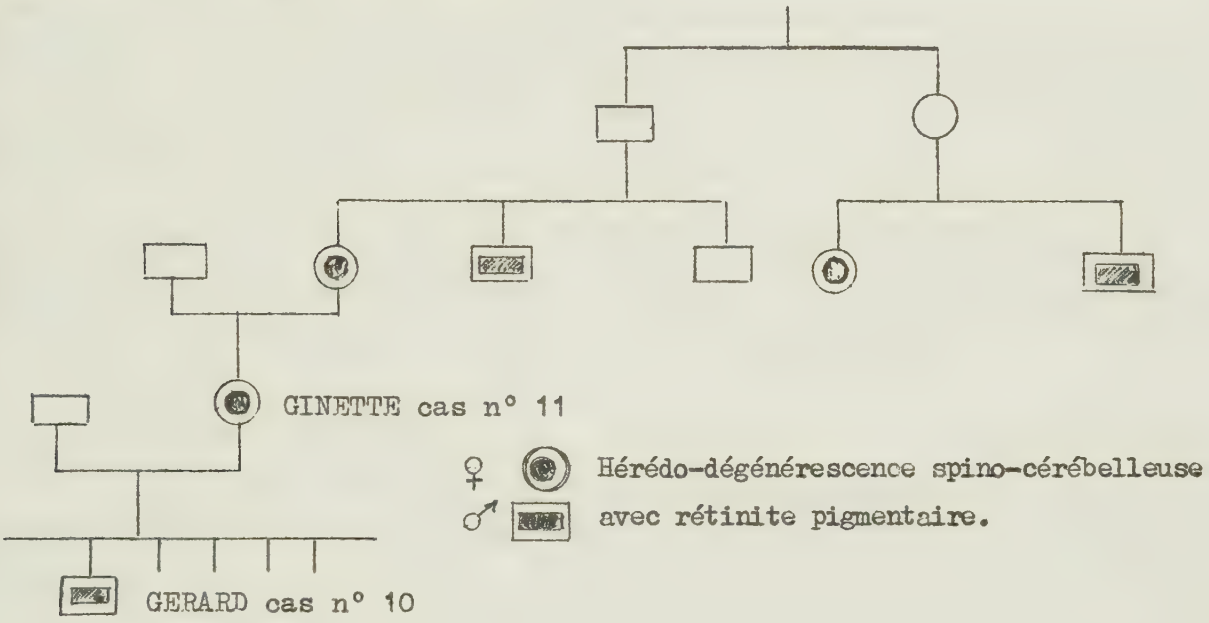
Dans la famille :

La grand-mère de Gérard a présenté des troubles ayant débuté vers 30 ans : instabilité de la marche, modification de la voix et baise de l'acuité visuelle ; tous ces troubles seraient restés modérés jusqu'à la mort du sujet à 63 ans.

Le frère de la grand-mère a présenté depuis l'âge de 25 ans une cécité presque complète et une impotence presque totale avec des troubles de la voix.

La tante de ces deux derniers sujets aurait présenté des troubles analogues apparus vers 40 ans.

Les deux enfants de cette dernière auraient également présenté les mêmes troubles de la marche, de la voix et de la vue.



DEVIC et KAPSALAS (18) ont publié le cas d'un garçon de 12 ans, pour qui, en raison d'une diminution des masses musculaires, le diagnostic posé par les auteurs a été celui de forme intermédiaire entre maladie de Freidreich et Amyotrophie neurale de type Charcot-Marie, associée à une rétinite pigmentaire.

CAS N° 12 - M. 12 ans, né en 1908.

Les troubles ont débuté à 11 ans par des mouvements mal coordonnés, des tremblements, des troubles de l'équilibre.

A 16 ans, l'état général s'est progressivement aggravé : la démarche est de type cérébelleux, la force musculaire diminuée de façon générale.

Les réflexes ostéo-tendineux sont abolis aux membres supérieurs, faibles, mais existants aux membres inférieurs.

Il existe des signes cérébelleux nets, objectivés par les épreuves du talon sur le genou et du doigt sur le nez qui sont perturbées.

On note une ébauche de pied creux ; il n'y a pas d'atrophie musculaire localisée.

En même temps, une baisse de l'acuité visuelle dont l'année d'apparition n'a pas été précisée, a entraîné un examen ophtalmologique. Au fond d'oeil, l'aspect était celui d'une rétinite pigmentaire.

Dans la famille : une soeur M ... Yvonne 18 ans a présenté depuis l'âge de 11 ans, une maladie de Friedreich avec amyotrophie neurale, mais sans rétinite pigmentaire. L'atrophie était discrète aux membres supérieurs, marquée aux membres supérieurs, mais la topographie exacte n'en a pas été précisée.

KAPUSCINSKI (29) rapporte l'observation de deux soeurs âgées de 30 et 14 ans et d'un frère de 17 ans, atteints de maladie de Freidreich ayant dans les trois cas débuté dans l'enfance, associée à une Rétinite pigmentaire.

CAS N° 13 - 14 et 15 -

Les troubles initiaux chez ces trois malades consistaient en une héméralopie apparue à l'âge de 6 ans et une baisse de la vue entraînant une cécité chez la soeur ainée.

De plus, tous trois étaient extrêmement myopes et présentaient un nystagmus.

A l'examen du fond d'oeil, l'aspect était celui d'une rétinite pigmentaire.

Par ailleurs, ces trois sujets présentaient une déficience mentale. Huit enfants sur les treize qui constituaient la fratrie sont morts en bas âge.

Il nous a été impossible d'obtenir de plus amples renseignements sur cette observation.

FROMENT, BONNET et COLRAT (26) ont publié l'observation d'un garçon de 5 ans et de sa mère, atteints tous deux d'une maladie de Pierre MARIE associée à une Rétinite pigmentaire.

CAS N° 16 - A ... 5 ans, né en 1931.

Les troubles ont débuté à 5 ans par une instabilité et des chutes nombreuses lors de la marche, une baisse progressive de l'acuité visuelle.

Les signes augmentent rapidement et au bout de quelques mois, l'enfant peut à peine se déplacer. L'enfant marche en faisant des mouvements excessifs, lançant ses jambes dans des directions variées.

L'occlusion des yeux ne parait pas augmenter notablement le déséquilibre statique. Il n'y a pas de signe de Romberg.

"L'enfant semble se comporter comme un cérébelleux qui a peine à trouver son équilibre, mais qui l'ayant trouvé, arrive à le garder".

L'épreuve de position du gros orteil est perturbée. Les réflexes rotuliens sont pendulaires mais d'intensité normale.

En résumé, il n'y a pas de signes pyramidaux, les cutanés plantaires sont en flexion, mais la sensibilité profonde ne semble pas normale, si toutefois l'enfant a compris ce qu'on attendait de lui. Les troubles cérébelleux sont nettement dominants.

A l'examen du fond d'oeil; l'aspect est celui d'une dégénérescence de la rétine avec atrophie choroïdienne très accusée.

CAS N° 17 - Andrée A ..., 21 ans, mère du précédent.

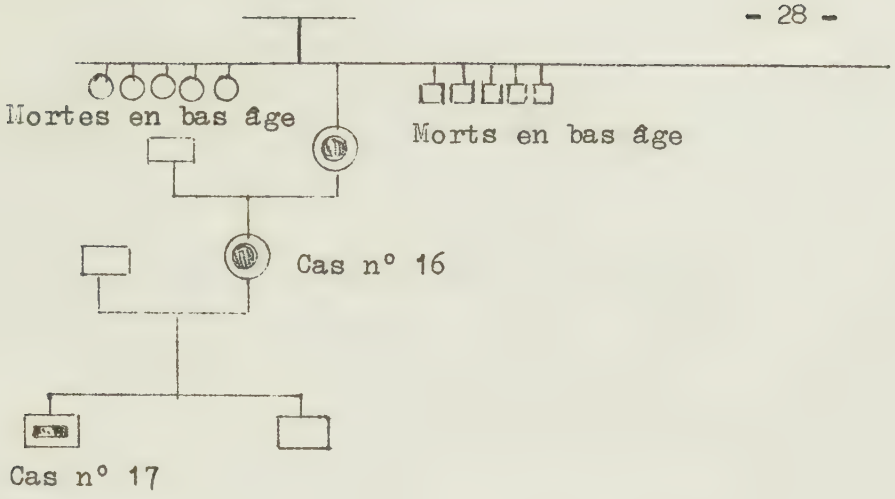
Les signes ont débuté à 15 ans par des troubles de la vue puis des céphalées et des troubles de la marche qui ont augmenté progressivement.

En 1932, on note des signes discrets de spasticité, surtout à gauche. Les réflexes ostéo-tendineux sont vifs mais non polycinétiques. Le sens de la position du gros orteil est perturbé, mais plus nettement à gauche. Il existe une adiadococcinésie discrète. A l'examen du fond d'oeil, on note un début de rétinite pigmentaire.

En 1934, la malade est revue avec des signes de paraparésie spasmodique du type cérébello-spastique, avec adiadococcinésie nettement caractérisée.

L'examen du fond d'oeil confirme la rétinite pigmentaire.

Dans la famille : la mère du cas n° 17, Louise A ..., 47 ans a présenté depuis l'âge de 37 ans, une maladie de Pierre MARIE avec rétinite pigmentaire.



SJOGREN (45) présente l'observation de deux sujets atteints de maladie de Pierre MARIE ayant débuté à 13 et 14 ans, associée à une dégénérescence maculaire juvénile chez l'un et à une rétinite pigmentaire avec atrophie choroïdienne chez l'autre.

CAS N° 18 - J ... Georges, 17 ans.

Les troubles ont débuté à 15 ans par une difficulté à la marche, une maladresse des bras et des troubles de la parole et plus tard, une baisse de l'acuité visuelle.

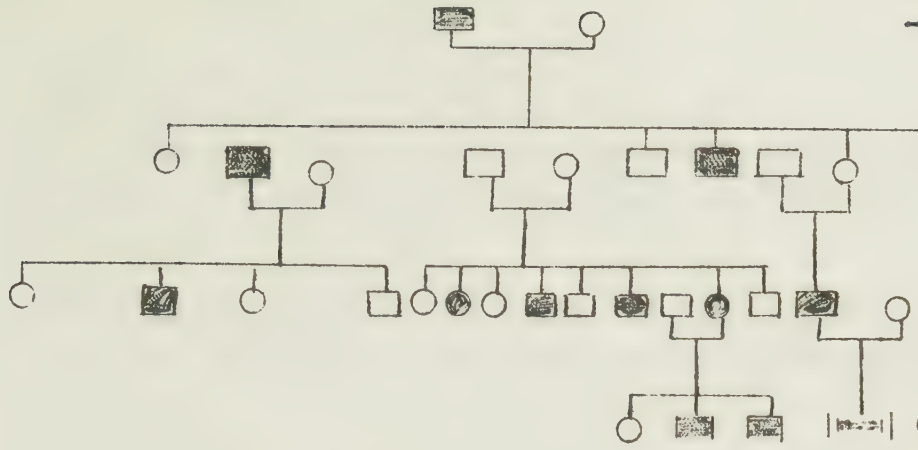
A l'examen, la marche est très ataxique, titubante, les jambes écartées.

Les réflexes rotuliens et achilléens sont augmentés, les cutanés plantaires se font en flexion. Le signe de Romberg est positif. Il existe une dysmétrie et une adiadococcinésie.

On note des pieds creux.

A l'examen du fond d'oeil, l'aspect est celui d'une dégénérescence maculaire juvénile.

Dans la famille : le père du malade ainsi que 12 autres membres de la famille en quatre générations sont atteints d'une hérédo-ataxie du type Pierre MARIE, cependant sans aucun autre cas d'association avec une affection tapéto-rétinienne.



Georges J... 17 ans
Cas N° 18

● Maladie de Pierre Marie

▣ Maladie de Pierre Marie + dégénérescence maculaire juvénile.

CAS N° 19 - L ... Iris, 18 ans.

Vers 4 à 5 ans sont apparus des troubles de la motilité des yeux avec ptosis, puis vers 17 ans, une difficulté à la marche et un tremblement de la tête.

A l'examen, la démarche est titubante, en Zig-zag, les jambes écartées.

Il existe une adiadococcinésie et une dysmétrie très prononcée, un tremblement des muscles du cou et du tronc pendant les mouvements.

Les réflexes ostéo-tendineux sont normaux aux membres supérieurs et inférieurs. Les cutanés plantaires se font en flexion. Le signe de Romberg est positif.

Dans le L.C.R. : Réaction de Wassermann -
" " Pandy ++
" " Nonne +
25 monocytes/3,2 mm3.

L'auteur a discuté le diagnostic d'une sclérose en plaque mais penche pour celui de maladie de Pierre MARIE.

A l'examen du fond d'oeil, l'aspect est celui d'une rétinite pigmentaire avec atrophie choroïdienne.

DE MELLO (35) présente l'observation de deux sujets atteints de maladie de Friedreich ayant débuté dans la première enfance associée dans les deux cas à une dégénérescence tapéto-rétinienne avec atrophie choroïdienne.

CAS N° 20 - Odila T ..., 12 ans.

Les troubles ont débuté dans la première enfance. La malade n'a jamais pu marcher sans appui. De même, depuis son jeune âge, elle a une vision faible et un strabisme convergent.

A l'examen, la station verticale n'est possible que pendant une courte durée et avec un élargissement de la base. L'enfant ne peut marcher qu'en s'appuyant au mur.

Il existe une hypotonie musculaire généralisée aux quatre membres, une incoordination motrice considérable, une dysmétrie.

Les réflexes ostéo-tendineux sont abolis aux membres supérieurs, ainsi que les rotuliens et achilléens. Les cutanés plantaires se font en flexion.

Par ailleurs, l'enfant présente un retard intellectuel. A l'examen du fond d'oeil, l'aspect est celui d'une dégénérescence tapéto-rétinienne atypique avec atrophie choroïdienne.

CAS N° 21 - Alberto T ..., 35 ans consin germain de Odila.

Les troubles ont débuté dans la première enfance, par des difficultés à la marche, avec instabilité et chutes fréquentes. Des troubles progressifs de la vue sont apparus depuis l'enfance.

A l'examen, il existe des troubles importants de l'équilibre en position verticale.

Les réflexes rotuliens et achilléens sont abolis. Il existe une dysmétrie et une adiadococcinésie.

Par ailleurs, on note une débilité mentale et une absence du développement des caractères sexuels secondaires.

A l'examen du fond d'oeil, l'aspect est celui d'une dégénérescence tapéto-rétinienne avec atrophie choroïdienne.

BJORK, LINDBLOM et WALDENSTEIN (7) ont publié les observations de cinq sujets atteints de maladie de Pierre MARIE associée à une rétinite pigmentaire. Chez quatre d'entre eux, un ERG pratiqué s'est révélé perturbé.

CAS N° 22 - Hj. M ... née en 1939.

Les troubles ont débuté à 10 ans par une baisse de l'acuité visuelle, et vers 14 ans sont apparus des troubles de l'équilibre.

En 1955, à 16 ans.

La démarche est de type ataxique. Le signe de Romberg est positif.
Il existe une adiadococcinésie et une légère dysmétrie.

Les réflexes ostéo-tendineux sont vifs, surtout aux membres inférieurs. Les cutanés plantaires se font en flexion.

La sensibilité, la force musculaire, les paires crâniennes sont normales.

A l'examen du fond d'oeil, l'aspect est sensiblement normal, mais un électrorétinogramme pratiqué se révèle nettement perturbé.

"Il y a des raisons de penser que dans un stade ultérieur, la malade développera des troubles nets de la rétine, probablement du même type que celui qui a été observé chez sa mère".
La mère du sujet a été traitée en 1938 pour un syndrome cérébelleux d'apparition progressive et une atrophie de la rétine.

CAS N° 23 - MHn..., née en 1936.

A 7 ans sont apparus des troubles de l'acuité visuelle qui ont progressivement augmenté et à 17 ans des troubles de l'équilibre et une démarche progressivement instable.

En 1955, à 19 ans ; la démarche est ataxique, il existe un signe de Romberg positif.

On note un léger tremblement à l'épreuve du talon sur le genou, une adiadococcinésie et une légère dysmétrie quand le sujet essaie d'écrire.

Les réflexes ostéo-tendineux sont tous vifs, surtout aux membres inférieurs.
La sensibilité, la force musculaire, les paires crâniennes.

A l'examen ophtalmologique, il existe une baisse de l'acuité visuelle au-dessous de 0,1 pour chaque oeil, non corrigeable par des verres.

L'examen du fond d'oeil ne montrait qu'un discret début de rétinite pigmentaire, mais l'ERG nettement perturbé confirmait le diagnostic.

Dans la famille, la mère et un oncle maternel, la grand-mère maternelle et deux de ses ascendants présentaient une hérédo-ataxie, mais sans affection rétinienne.

CAS N° 24 - M.G.T-s..., 18 ans, née en 1936.

A 11 ans sont apparus des troubles de l'équilibre et de la parole et en même temps, une baisse progressive de la vision et une difficulté à reconnaître les couleurs.

Le premier examen a eu lieu seulement en 1954, à 18 ans :
la démarche est saccadée, avec de fréquents et larges écarts des jambes.

Lors de la recherche du signe de Romberg, la malade vacille mais sans tomber.

Il existe une légère dysmétrie aux épreuves du doigt sur le nez et du talon sur le genou. La parole est scandée.

Les réflexes ostéo-tendineux sont vifs, surtout aux membres inférieurs. Les cutanés plantaires se font en flexion.

La sensibilité, la force musculaire, les paires crâniennes sont normales.
La malade n'a pas été revue depuis 1954.

A l'examen ophtalmologique :

L'acuité visuelle est à 0,2 pour chaque oeil, non corrigeable. A l'examen du fond d'oeil, l'aspect est celui d'une rétinite pigmentaire diffuse. L'ERG était nettement perturbé.

La famille a été explorée sur cinq générations : en tout 29 hommes et femmes, sans compter la malade ont présenté un tableau clinique ressemblant à celui du cas étudié, en particulier sa mère et sa grand-mère maternelle. Par ailleurs, ses grands-parents étaient cousins germains.

Enfin, la famille 72 étudiée par SJOGREN en 1943 est une autre branche de la même famille.

CAS N° 25 - M.T.-s..., née en 1914, mère du cas N° 24.

A 12 ans sont apparus des troubles de l'équilibre et des troubles de la vision. Ceux-ci ont progressivement augmenté et depuis 1952, la malade vit alitée.

A l'examen, en 1954, la malade est très amaigrie, peu coopérante et signale "des piqûres d'aiguille dans ses mains et dans ses pieds". Elle est à peine capable de soulever ses pieds du lit.

La force musculaire est normale au niveau des mains.

Les réflexes ostéo-tendineux sont vifs. Les cutanés plantaires se font en extension.

Les mouvements des mains et des bras sont incoordonnés, la voix est monocorde.

A l'examen ophtalmologique : il existe une cécité presque totale.

A l'examen du fond d'oeil; l'aspect est celui d'une rétinite pigmentaire avec atrophie de la choroïde et de la rétine.

CAS N° 26 - T. G...., né en 1917.

A 10 ans sont apparus des troubles de l'équilibre qui sont restés isolés jusqu'à 25 ans, âge où sont apparus des troubles de la marche et une baisse de l'acuité visuelle.

Les signes ont progressivement augmenté et à 31 ans, le sujet a été obligé d'abandonner son métier d'ajusteur.

Les examens ont été répétés de 1943 à 1956.

En 1943, à 26 ans, la démarche est ataxique, avec incoordination des bras et discrète ataxie du tronc.

En 1951, à 34 ans : en plus des signes précédents, il existe une dysarthrie nette et une augmentation des réflexes ostéo-tendineux aux membres inférieurs.

En 1956, les signes sont plus prononcés. La démarche est ataxique et spastique, ne permettant les déplacements qu'avec l'aide de deux personnes, mais la force musculaire est bonne.

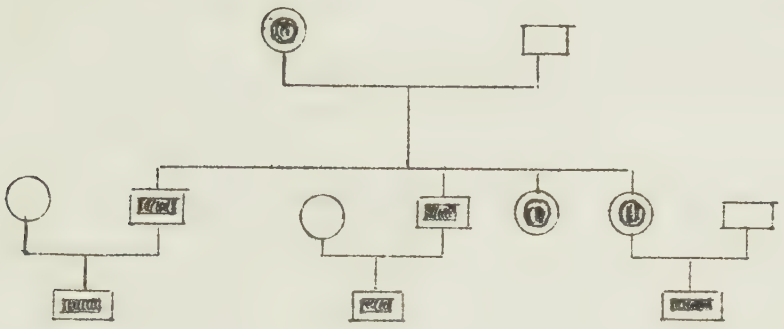
Il existe un signe de Babinski bilatéral.

La parole est lente, scandée, nasale, la langue tend à dévier à gauche.

A l'examen ophtalmologique, l'acuité visuelle à 6/10 pour l'oeil droit et 5/10 pour l'oeil gauche en 1945 est passée en 1956 à 1/50 pour chaque oeil.

A l'examen du fond d'oeil, l'aspect est celui d'une dégénérescence maculaire. L'ERG est nettement perturbé.

Dans la famille, sa mère; sa grand-mère maternelle, une tante maternelle, deux oncles maternels et deux cousins germains présentaient la même affection.



Cas N° 26

SELTZER, RODENSTEIN et ZIMMAN (44) ont publié l'observation d'un sujet atteint de la maladie de Pierre MARIE ayant débuté à 17 ans, associée à une dégénérescence maculaire.

CAS N° 27 - D. H.M. 19 ans, hospitalisé en 1955.

A 2 ans, le sujet a présenté un épisode aigu fébrile suivi d'impotence motrice des deux membres inférieurs, qui disparut au bout de cinq mois, sans séquelle apparente.

Les troubles ont débuté en 1953, à 17 ans, par des états vertigineux durant 5 à 10 minutes, se répétant une fois par semaine.

Peu à peu, les vertiges s'intensifient, écourtant les périodes d'accalmie, jusqu'à se convertir en un état d'instabilité permanente, sans s'accompagner à aucun moment d'acoufènes ou de surdité.

Le sujet est alors traité par des séances d'électro-choc qui ne font qu'aggraver l'état neurologique.

A l'examen en 1955, il existe une hypotonie des deux membres supérieurs, une hypertonie en extension des deux membres inférieurs.

Les réflexes ostéo-tendineux sont augmentés aux membres supérieurs, plus franchement aux membres inférieurs où ils sont polycinétiques.

Il existe un tremblement intentionnel à l'épreuve du doigt sur le nez, avec légère dysmétrie des deux côtés. Le signe de Romberg est positif.

La marche est spastique et titubanye. On note une dysarthrie franche, avec parole explosive, en saccades et de plus, un pied creux bilatéral.

En 1956, on note un signe de Babinski bilatéral, une grande ataxie des quatre membres à prédominance droite.

Les troubles visuels auraient débuté à l'âge de 10 ans, mais sans preuves formelles, par une baisse de l'acuité visuelle.

A l'examen du fond d'oeil, en 1955, l'aspect est celui d'une dégénérescence maculaire.

Devant l'évolution progressivement croissante, le sujet a été retiré de l'hôpital par sa famille et n'a pas été revu.

JAMPEL, OKAZAKI et BERNSTEIN (29), ont publié les observations de cinq sujets atteints de maladie de Pierre MARIE associée à une rétinite pigmentaire.

CAS N° 28 - III/1.

Les troubles ont débuté à 17 ans par une difficulté progressive de la marche, puis à 20 ans, par la perte de la vision des deux yeux.

L'examen neurologique a été effectué chez cette jeune femme pour la première fois à 25 ans :

Il existe une diminution généralisée de la force musculaire, une hypertonie des extrémités supérieures, une spasticité des extrémités inférieures.

Les réflexes ostéo-tendineux sont augmentés, avec clonus de la cheville. Il existe un signe de Babinski bilatéral.

La parole est brusque et explosive. Les sensibilités superficielle et proprioceptive sont normales.

A l'examen ophtalmologique : il existe une ophtalmoplégie presque complète. A l'examen du fond d'oeil, l'aspect est celui d'une dégénérescence pigmentaire diffuse.

La malade est décédée à 28 ans.

CAS N° 29. III/2. Homme de 29 ans.

Les troubles ont débuté à 18 ans par une difficulté à la marche. A 21 ans, on note une baisse de la vision et à 29 ans le sujet est aveugle.

A l'examen neurologique, la parole est saccadée, la force musculaire est bonne. Le sens des positions, l'épreuve au diapason sont légèrement perturbés aux extrémités inférieures. La sensibilité superficielle est normale.

Les réflexes ostéo-tendineux sont augmentés, avec clonus bilatéral de la rotule. Les cutanés plantaires sont en flexion.

On note des trémulations de la langue.

A l'examen du fond d'oeil, l'aspect est celui d'une rétinite pigmentaire.
Le sujet meurt à 32 ans d'une affection intercurrente.

CAS N° 30 - III/7 - soeur des cas précédents.

Les troubles ont débuté à 9 ans par des troubles de la marche.
A l'examen neurologique en 1946, à 10 ans :

la démarche est ataxique avec incoordination des extrémités supérieures. Le signe de Romberg est positif.

Les réflexes ostéo-tendineux sont augmentés. Le regard est fixe, avec paralysie du regard vers le haut et latéral.

En 1950, à 14 ans, la malade est examinée de nouveau, car elle se plaint d'une baisse de l'acuité visuelle ayant débuté à 12 ans.

A l'examen neurologique, il existe une diminution marquée de la force musculaire, une ataxie intéressant toutes les extrémités, un clonus des rotules et des chevilles, un signe de Babinski à droite.

La parole est saccadée et explosive. Les sensibilités superficielle et proprioceptive sont normales.

A l'examen ophtalmologique, il existe une baisse importante de l'acuité visuelle. A l'examen du fond d'oeil, l'aspect est celui d'une rétinite pigmentaire.

CAS N° 31 - III/12 - frère des précédents.

Les troubles ont débuté à 18 ans par une baisse progressive de la vision, et à 20 ans est apparue une difficulté à la marche.

A l'examen neurologique, il existe une diminution généralisée de la force musculaire, une spasticité des extrémités supérieures et inférieures.

La démarche est nettement ataxique. Les épreuves du doigt sur le nez et du talon sur le genou sont perturbées.

Les réflexes ostéo-tendineux sont augmentés avec clonus de la rotule et de la cheville. Les cutanés plantaires se font en flexion. La sensibilité superficielle est normale.

A l'examen ophtalmologique, l'acuité visuelle est de 1/20 à chaque oeil. Au fond d'oeil, l'aspect est celui d'une rétinite pigmentaire.

CAS N° 32 - IV/8 - fille du cas N° 31, III/12.

Les troubles ont débuté à 9 ans par une baisse progressive de la vision et des difficultés à la marche.

L'enfant est vue pour la première fois à 12 ans.

A l'examen neurologique, la démarche est ataxique, le signe de Romberg est négatif. Le tonus et la force musculaire sont normaux. Les épreuves du doigt sur le nez et du talon sur le genou sont perturbées et légèrement accentuées par l'occlusion des yeux. Il existe une adiadococcinésie aux quatre extrémités.

Les sensibilités superficielle et au diapason sont normales.

Les réflexes ostéo-tendineux sont augmentés de façon symétrique.

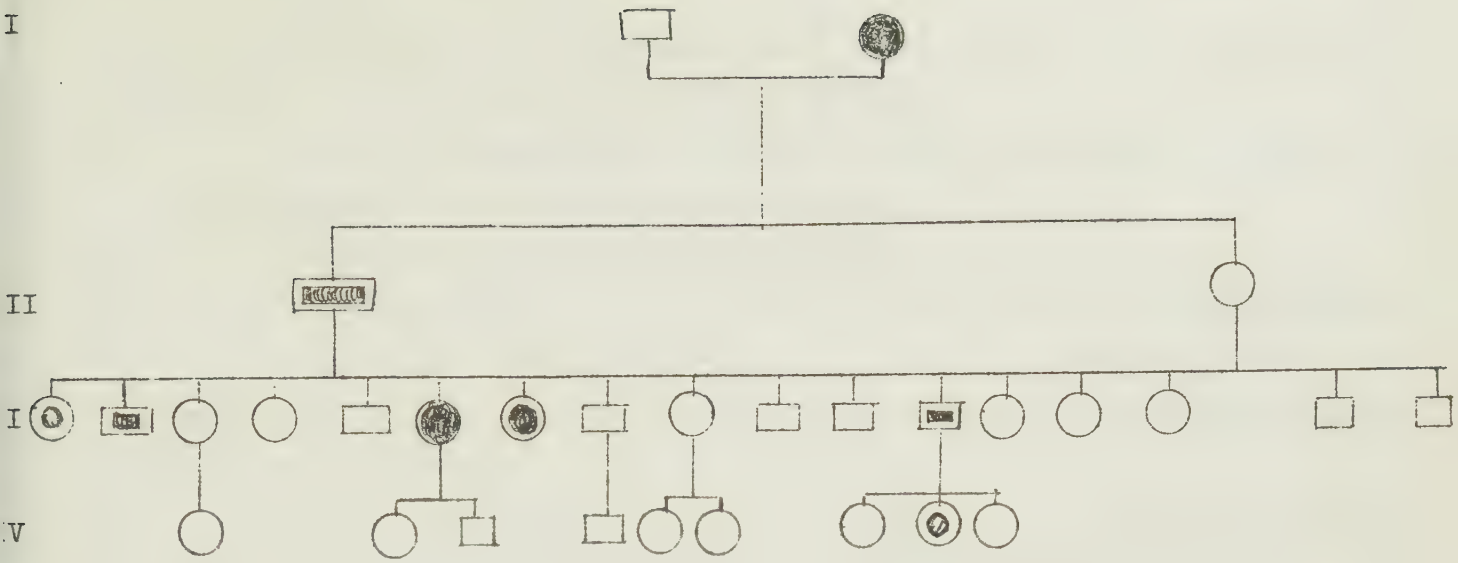
A l'examen ophtalmologique, il existe une paralysie de la convergence, avec de lents mouvements nystagmoïdes dans le regard latéral. A l'examen du fond d'oeil, l'aspect est celui d'un début de dégénérescence maculaire.

Dans la famille : la grand-mère (1/2) des cas III/1.2.7 est morte à 30 ans d'une affection chronique. On sait peu de choses à son sujet, sinon qu'elle était incapable de marcher.

Le père (II/1) des cas III/1.2.7 a présenté une dégénérescence maculaire associée à une maladie de Pierre MARIE apparues à 43 ans.

Sa soeur (II/2) a présenté une rétinite pigmentaire sans association de signes neurologiques.

La soeur (III/6) des cas III/1.2.7 a présenté depuis l'âge de 4 ans des signes évoquant une maladie de Pierre MARIE, mais sans signes oculaires associées. Elle est morte à 7 ans d'une affection pulmonaire.



Maladie de Pierre MARIE

Dégénérescence tapéto-rétinienne

Maladie de Pierre MARIE + dégénérescence tapéto-rétinienne.

WOODWORTH, BECKETT et NETSKY (52) ont publié l'observation d'un sujet atteint de maladie de Pierre MARIE associée à une rétinite pigmentaire ayant toutes deux débuté à 14 ans.

CAS N° 33 - né en 1926, III/1.

Les troubles ont débuté à 14 ans, en 1940 par une baisse de l'acuité visuelle et une démarche instable.

Lors du premier examen, en 1946 la démarche est ataxique, les réflexes ostéo-tendineux sont augmentés avec un clonus bilatéral de la cheville abortif.

Le signe de Romberg est négatif. La coordination est mauvaise, la voix nasale et explosive.

L'augmentation progressive de l'ataxie et la baisse de l'acuité visuelle font qu'au bout de 8 ans, l'enfant a dû abandonner l'école.

Au fond d'oeil, on note déjà un début de rétinite pigmentaire.

En 1951, le sujet ne peut plus faire que quelques pas. Il existe une incoordination généralisée. La force musculaire est bonne.

Le sens des position est légèrement perturbé. Les réflexes ostéo-tendineux sont augmentés, avec un clonus marqué, bilatéral de la cheville.

Les cutanés plantaires sont indifférents.

A l'examen du fond d'oeil, l'aspect est celui d'une rétinite pigmentaire.

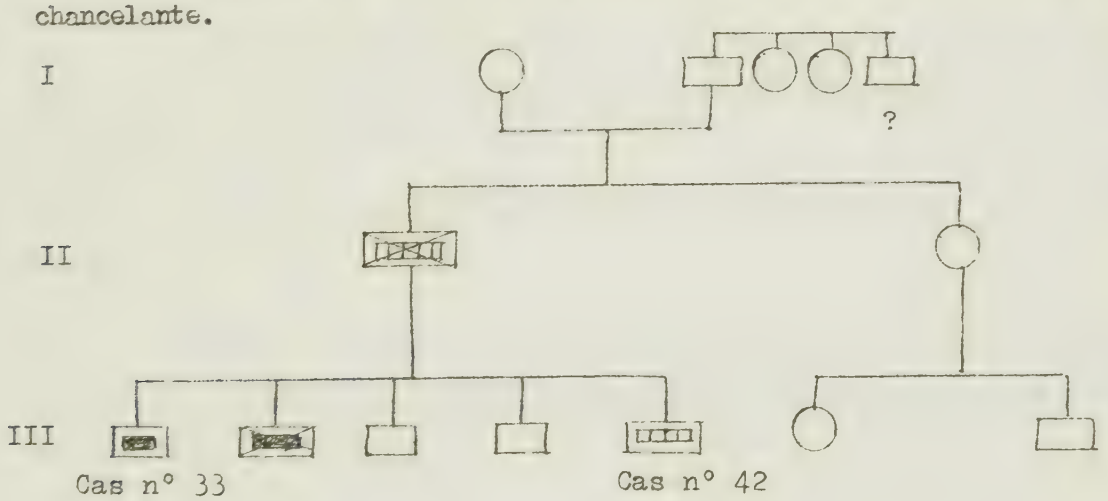
En 1953, le sujet était alité avec des troubles de la déglutition.

Dans la famille : un frère (III/2) est atteint de maladie de Pierre MARIE associée à une atrophie optique.

Un autre frère (III/5 - CAS N° 42) a présenté une atrophie olivo-ponto-cérébelleuse associée à une dégénérescence tapéto-rétinienne diffuse.

Leur père (II/1) a présenté également une dégénérescence olivo-ponto-cérébelleuse associée à une atrophie optique.

On signale par ailleurs un grand-oncle qui aurait présenté une démarche chancelante.



Maladie de Pierre MARIE

Atrophie olivo-ponto-cérébelleuse

Dégénérescence tapéto-rétinienne

Atrophie optique.

DANIS et BRIHAYE-VAN GEERTRUYDEN (15) ont publié l'observation d'une femme de 31 ans atteinte d'une maladie de Friedreich ayant débuté à 16 ans, associée à une atrophie optique avec maladie de Stargardt apparue à 15 ans.

CAS N° 34.

Les troubles ont débuté à 16 ans par l'apparition progressive d'un syndrome cérébelleux statique et kinétique. Ensuite viennent s'ajouter un discret syndrome pyramidal et extra-pyramidal des quatre membres, une légère altération de la sensibilité profonde aux membres inférieurs et un syndrome de Parinaud.

Vers 15 ans, la patiente observe une baisse progressive de la vision. Son acuité visuelle tombe à moins de 1/10 pour chaque oeil. Au fond d'oeil, on observe une lésion maculaire arrondie de coloration rose, à bords pigmentés, d'une étendue de plus de deux diamètres papillaires.

Un oeil présente une tumeur irienne évolutive (mélanome) qui nécessite l'énucléation.

L'examen histologique permet de constater que les altérations cellulaires sont plus étendues que celles visualisées ophtalmologiquement. Par ailleurs, il existe une atrophie du nerf optique.

La mère de la patiente présente une maladie de Friedreich associée à une atrophie optique.

FERGUSON et CRICHLEY (19) ont publié l'observation d'une jeune fille atteinte de maladie de Pierre MARIE ayant débuté à 16 ans, associée à une atrophie de Leber apparue à 12 ans.

CAS N° 35 - Florence N ... 17 ans, née en 1911.

Les troubles ont débuté à 12 ans par une baisse brutale de la vision, sans trouble neurologique.

L'acuité visuelle à cette époque est de 2/60 à chaque oeil. A l'examen du fond d'oeil, l'aspect est celui d'une atrophie de Leber.

En Décembre 1927, la malade note des douleurs dans les membres inférieurs qui persistent jusqu'en Mars 1928 où les jambes commencent à trembler. A cette époque apparaissent des troubles de la marche, en même temps qu'une faiblesse des membres inférieurs avec sensation de piqûres.

A l'examen : la démarche est ataxique, le signe de Romberg est positif. Il n'y a pas de tremblement intentionnel ou de dysmétrie.

Les réflexes ostéo-tendineux sont augmentés de façon bilatérale. Il existe un signe de Babinski des deux côtés.

Par ailleurs, on note un nystagmus horizontal, plus marqué dans le regard vers la droite, une diminution marquée du sens des positions et des vibrations aux extrémités inférieures.

De plus, il existe un certain degré de pied creux.

Dans la famille de cinq enfants, deux frères et une soeur de Florence ont présenté une atrophie de Leber, mais sans signes neurologiques associés. Le 3ème est décédé à 6 mois.

FORD (21) a publié l'observation d'une petite fille de 8 ans atteinte de paraplégie spastique ayant débuté à 9 mois, associée à une rétinite pigmentaire.

CAS N° 36 - J. B., vue pour la première fois à 8 ans.

A 9 mois, on décrivit que les jambes de l'enfant étaient raides et faibles. L'enfant fut incapable de marcher jusqu'à 3 ans et n'a jamais marché normalement par la suite.

Vers 5 ans, sa parole jusque-là normale, devint indistincte et on découvrit une surdité bilatérale, dont les examens audiométriques montrèrent la lente progression.

A l'examen, l'enfant était petite pour son âge et retardé mentalement.

A l'examen du fond d'oeil, l'aspect était celui d'une rétinite pigmentaire.

Nous n'avons pu obtenir d'autres détails concernant ce cas.

DERCUM (16) a présenté l'observation de deux frères atteints de dégénérescence du pallidum associée dans les deux cas à une rétinite pigmentaire. A la mort du sujet le plus âgé, un examen anatomo-pathologique a été effectué par Winkelmann.

CAS N° 37 - W.D. 21 ans.

Les troubles ont débuté vers 3-4 ans par une baisse de l'acuité visuelle qui a progressé jusqu'à l'âge de 12 ans où le sujet devint aveugle.

A 14 ans, l'enfant a de la difficulté à marcher par suite d'une raideur apparue au niveau de ses jambes. Cette raideur a progressivement augmenté dans les années qui ont suivi et à 21 ans, la marche est devenue pratiquement impossible ; les bras sont également touchés.

A l'examen : il existe une spasticité marquée des extrémités supérieures et inférieures. Le faciès est fixe, la parole lente, difficile et indistincte.

Les rotuliens ont été recherchés, mais n'ont pas été retrouvés du fait de la spasticité. Les réflexes bicipitaux et tricipitaux sont augmentés.

Il n'y a pas de clonus, les cutanés plantaires se font en flexion.

A l'examen du fond d'oeil, l'aspect est celui d'une rétinite pigmentaire.

CAS N° 38 - Le fère du précédent, plus jeune, 18 ans a présenté un syndrome identique, tant neurologique qu'ophtalmologique.

Dans les années qui suivirent, l'état des deux frères empira et le plus âgé décéda en 1927 après avoir présenté un état de rigidité marquée.

A l'autopsie pratiquée par Winkelmann, il existait une dégénérescence marquée du pallidum, portant sur le segment adjacent à la capsule interne, touchant moins le segment externe.

HAGEN, NOAD et LATHAM (27) ont publié l'observation d'un sujet présentant une atrophie cérébrale et cérébelleuse associée à une rétinite pigmentaire constatées à l'autopsie.

CAS N° 39 - E.C.K. hospitalisé en 1944 à 69 ans pour la première fois avec le diagnostic d'ataxie locomotrice.

Les troubles ont débuté à 8 ans par une gêne à la marche et des difficultés à l'élocution.

A l'examen ; le sujet est d'une intelligence au-dessous de la moyenne. La démarche est modérément ataxique, avec de légers mouvements choréiformes observés aux membres supérieurs.

Il existe un tremblement intentionnel, mais sans autre phénomène cérébelleux.

En 1946, le sujet est très ataxique et ne peut marcher sans aide. L'élocution est explosive, la voix monotone.

A l'épreuve du doigt sur le nez, il existe une ataxie et un dépassement.

Les réflexes ostéo-tendineux sont normaux aux membres supérieurs, augmentés mais symétriques aux membres inférieurs. Les cutanés plantaires se font en flexion.

Le psychisme est diminué.

Au point de vue ophtalmologique, on note une paralysie de la convergence et une cataracte bilatérale immature qui empêche de pratiquer un examen du fond d'oeil.

En 1948, le patient meurt d'une péritonite par abcès appendiculaire.

A l'autopsie, on note un cerveau diminué de taille, un cervelet petit, atteignant à peine les bords du trou occipital. L'examen des globes oculaires montre une rétinite pigmentaire bilatérale.

Les auteurs ont discuté la possibilité d'un processus dégénératif greffé sur un développement cérébral diminué.

BARRE et ROHMER (6) ont présenté l'observation d'enfant atteint d'une hérédo-dégénérescence prédominant au niveau du tronc cérébral.

CAS N° 40 - Guy, né en 1927.

Les troubles ont débuté à 8 ans par une surdité naissante qui augmentera au cours des années suivantes.

A 12 ans, ses parents notent des signes évoquant une héméralopie typique, puis un ptosis et une difficulté pour déplacer les yeux latéralement. A la même époque, la démarche devient incorrecte, l'enfant titube et donne l'impression d'être ivre.

Progressivement, tous ces troubles augmentent, accompagnés d'une maladresse des mains.

A 14 ans, la parole devient scandée, la démarche est de plus en plus perturbée, la surdité augmente.

Le premier examen a lieu en Septembre 1943, à 16 ans :

l'enfant présente un retard staturo-pondéral et intellectuel. Debout, il se tient les jambes écartées, le corps oscillant, légèrement penché en avant comme pour lutter contre une rétropulsion, la tête inclinée vers la gauche.

Le faciès est inexpressif, les paupières tombantes, les sourcils relevés pour compenser la ptosis, la voix scandée, criarde, parfois chevrotante.

La démarche est nettement ataxique.

En dehors du ptosis, on note une limitation importante des mouvements oculaires dans tous les sens.

Il existe des troubles cérébelleux importants : dysmétrie très nette à l'épreuve du doigt sur le nez, adiadococcinésies, mais l'épreuve du talon sur le genou est peu perturbée par rapport aux épreuves correspondantes aux membres supérieurs. Il n'y a pas d'hypotonie notable.

A l'examen du fond d'oeil, l'aspect est celui d'une rétinite un peu atypique.

Les épreuves audiométriques mettent nettement en évidence une surdité de type central.

Cliniquement, l'atteinte vestibulaire paraît d'abord assez légère ou même discutable, il n'y a pas de nystagmus spontané ni révélé.

Mais les épreuves instrumentales sont très perturbées.

Le reste de l'examen neurologique est strictement normal : paires crâniennes, motilité volontaire, sensibilités, réflexes ; il n'y a pas de troubles extra-pyramidaux.

Le sujet meurt en 1944 après des épisodes comportant des syncopes, des douleurs de siège variable, une bradycardie à 14/minute et une dissociation auriculo-ventriculaire à l'E.C.G.

Ces troubles évoquent une altération des centres et des voies nerveuses de la région di-encéphalo-pédonculaire, décrite pour la première fois dans une observation d'abiotrophie nerveuse héréditaire.

LELONG, BERTRAND et LEREBOULLET (33) ont publié l'observation d'un enfant de 11 ans présentant une dégénérescence des protoneurones moteurs et sensitivo-sensoriels avec amyotrophie spinale ayant débuté à 9 ans, associée à une chorio-rétinite pigmentaire.

CAS N° 41 - Thérèse G ..., 11 ans.

Les troubles nerveux sont apparus très progressivement à l'âge de 9 ans.

Au premier examen, en Juillet 1933 : il existe une ataxie statique et kinétique très importante et au point de vue oculaire, une limitation notable des mouvements de verticalité, avec une atrophie optique au début.

En Juin 1934, apparaissent une légère hyperréflectivité et une diminution de la force musculaire contrastant avec un certain degré d'hypotonie.

L'évolution est progressive, de sorte que la patiente devient paraplégique avec une hyperréflectivité considérable, sans signe de Babinski.

En Avril 1935, l'enfant ne peut marcher sur la pointe des pieds qui, tombants, sont fixés en extension.

Les éminences thénar commencnent à s'atrophier. Les mouvements de latéralité des globes oculaires commencent aussi à se limiter. Des troubles bulbaires apparaissent.

En Octobre 1935, l'atrophie musculaire, beaucoup plus importante au niveau des membres inférieurs, est très nette maintenant aux membres supérieurs.

L'acuité visuelle est presque nulle. A l'examen du fond d'oeil, on constate une importante choriorétinite avec des dépôts pigmentaires disséminés sur toute la rétine.

En Janvier 1936, apparaissent des mouvement involontaires très particuliers, prédominant aux membres inférieurs et au tronc, sous forme de secousses électriques brusques, de type très irrégulier, à 30-60/minute.

En 1937, l'état s'est encore aggravé : il existe une atrophie musculaire considérable, les troubles bulbaires se sont accentués ; on note une cécité absolue, une abolition totale des mouvement de latéralité et de verticalité des yeux.

La malade décède en 1938.

A l'examen anatomo-pathologique : les lésions médullaires rappellent l'hérédo-ataxie classique : dégénérescence de la plupart des fibres longues ascendantes (spino-cérébelleuses, spino-thalamiques, cordons postérieurs).

A ces lésions s'ajoute la dégénérescence des groupes radiculaires moteurs. La dégénérescence se poursuit dans tout le rhombencéphale. Seule, la voie motrice est respectée. Il existe en outre une atrophie cérébelleuse lamellaire. Les noyaux du toit et les noyaux dentelés sont également atteints.

WOODWORTH, BECKETT et NETSKY (52) ont publié l'observation d'un sujet présentant un syndrome dégénératif complexe avec amyotrophie spinale ayant débuté à 5 ans, associé à une dégénérescence tapéto-rétinienne diffuse.

CAS N° 42 - Frère du cas N° 33, né en 1940.

Les troubles ont débuté à 5 ans par une baisse de l'acuité visuelle, puis l'apparition d'une démarche ataxique.

A l'examen en 1945 : la force musculaire est légèrement diminuée. Le sujet est agité et parle avec une intonation nasale ou "bulbaire".

L'absorption de liquides provoque des accès de suffocation, avec parfois rejets par le nez.

Les réflexes ostéo-tendineux sont normaux et symétriques. Le signe de Romberg est négatif. La démarche est légèrement ataxique, la coordination perturbée. Les épreuves du doigt sur le nez et du talon sur le genou, le sens des positions du gros orteil sont perturbées. Il existe des adiadococcinésies.

Les sensibilités à la douleur, au tact, aux vibrations, la stéréognosie sont normales dans les limites de l'examen.

L'évolution est marquée par une progression de tous les signes, sans rémission.

En 1947, l'ataxie est marquée. Les réflexes bicipitaux et tricipitaux sont hyperactifs de façon symétrique. Les cutanés plantaires se font en flexion.

En Novembre 1948 : la tête du sujet tombe en avant quand il s'asseoit et on note une augmentation des troubles de la déglutition déjà signalés.

En Juillet 1949 : le sujet est presque incapable de s'alimenter, il présente des mouvements choréiformes constants.

Le décès survient en Septembre 1949 par pneumonie.

En Décembre 1947, le malade était pratiquement aveugle et à l'examen du fond d'oeil, on notait une dégénérescence tapéto-rétinienne diffuse avec atrophie optique.

A l'autopsie il existe :

. une sévère atrophie des muscles des extrémités.

. une perte significative des cellules de la corne antérieure de la moëlle au niveau lombaire, mais les cellules étaient normales aux autres niveaux.

. une dégénérescence des colonnes postéro-latérales de la moëlle.

. une atrophie olivo-ponto-cérébelleuse.

. une atrophie rétinienne.

Le père a présenté un syndrome neurologique identique ayant débuté à 34 ans, avec atrophie optique.

Le décès a eu lieu à 53 ans et les conclusions de l'autopsie ont été les mêmes que celles faites au sujet de son fils.

-:-:-:-:-

TABLEAU RECAPITULATIF

N° des cas	AUTEURS	SEXE & AGE DES CAS	AFFECTION NEUROLOGIQUES	AGE DE DEBUT	TOPOGRAPHIE DE L'AMYOTROPHIE
1	FORD. (1950)	H. 3 ans + 4 ans	AMYOTROPHIE NEURALE	3 ans	Cou, bras, épaules, moitié supérieure du tronc.
2	RUGGERI (1940).	CAS cité par FORD n'a pu être consulté.			
3	LOUIS-BAR ET PIROT (1945)	H. 37 ans	Paraplégie spastique familiale de Strümpel	12 ans	Eminences Thénar et Hypothénar. Creux interméta-carpiens. Jambes.
4	LE DIC & VAN BOGAERT (1960)	H. 34 Ans	Paraplégie spastique	12 $\frac{1}{2}$ ans	Atrophie distale aux membres inférieurs.
5		F. 13 ans	" " " "	13 ans	Eminences Thénar et Hypothénar. Avant-bras et jambes.
6	STADLIN & VAN BOGAERT (1949)	F. 24 ans	Maladie de Friedreich.	17 ans	Paumes et inter-osseux - Pédieux. Muscles plantaires.
7		F. 18 ans (Soeur)	" " " "	18 ans	Mains et Pieds.
8	MONTALBAN (1952)	H. 42 ans	Maladie de Friedreich	1ère enfance	Mains.
9		F. 35 ans (soeur)	" " " "	"	" "
10	BOUDIN BARBIZET LE HENAFF (1952)	H. 9 ans	Maladie de Pierre MARIE	7 ans	Muscles masébérins, sous hyoïdiens, trapèzes et S.C.M.
11		F. 30 ans (Mère)	" " " "	20 ans	Muscles innervés par les 5. 7. 11 et 12èmes paires

AFFECTIONS OPHTALMOLOGIQUES.	AGE DE DEBUT	HEREDITE	REMARQUES
Rétinite pigmentaire	18 mois		Surdité et troubles bulbaires associés. Un père plus âgé atteint de symptômes analogues
Maladie de Stargardt	31 ans	Récessive	Un frère atteint de la même association.
Rétinite pigmentaire à prédominance maculaire. " " " " " " "	16 ans 16 ans	Dominante irrégulière (?)	
Chorio-rétinite atypique pseudo-inflammatoire Idem.	44 ans 41 ans	Récessive	La mère de ces 2 soeurs a présenté une forme fruste de maladie de Friedreich.
Rétinite pigmentaire avec atrophie choroïdienne " " " " " " " "	1ère enfance "	Récessive	Un frère de ces 2 sujets aurait présenté des signes associés analogues
Dégénérescence tapéto-rétinienne diffuse Dégébérescence maculaire	7 ans 20 ans	Dominante (4 générations d'hérédo-ataxie	La grand-mère, son frère, une tante 2 enfants de cette dernière auraient présenté des troubles analogues.

C A S S A N S A M Y O T R O P H I E

(HEREDO-DEGENERESCENCES)

N° des CAS	AUTEURS	SEXE et AGE DES CAS.	AFFECTIONS NEUROLOGIQUES	AGE DE LA MANIFESTATION
12	DEVIS & KAPSALAS (1930)	H. 12 ans	Forme intermédiaire entre maladie de FRIEDREICH et amyotrophie neurale	11 ans.
13	KAPUCINSKY (1934)	H. 30 ans	Maladie de FRIEDREICH	Enfance
14		H. 17 ans	" " " "	" "
15		H. 14 ans	" " " "	" "
16	FROMENT. BONNET COLRAT(1937).	H. 5 ans	Maladie de Pierre MARIE	5 ans.
17		(Mère) F. 21 ans	" " " " " " " "	15 ans.
18	SJOGREN (1943)	H. 17 ans	Maladie de Pierre MARIE	15 ans
19		F. 18 ans	" " " " " " " "	4 ans
20	DE MELLO (1942)	F. 12 ans	Maladie de FRIEDREICH	1ère enfance
21		H. 35 ans	" " " "	" " "
22	BJORK. LIMDBLOM & WALDENSTEIN -(1956)	F. 16 ans	Maladie de Pierre MARIE	10 ans
23		F. 19 ans	" " " " " " " "	17 ans
24		F. 18 ans	" " " " " " " "	11 ans
25		F. 40 ans(Mère)	" " " " " " " "	12 ans
26		H. 26 ans	" " " " " " " "	10 ans
27	SELTEER. RODENSTEIN & EIMMAN (1959)	H. 19 ans	Maladie de Pierre MARIE	17 ans

AFFECTIONS OPHTALMOLOGIQUE	AGE DE LA MANIFESTATION	HEREDITE	REMARQUES
Rétinite pigmentaire	?	Récessive	Une soeur a présenté depuis l'âge de 11 ans une maladie de Friedreich avec amyotrophie naurale sans rétinite pigmentaire.
Rétinite pigmentaire avec sclérose choroidienne	Enfance	Récessive	Déficience mentale chez les 3 sujets.
" " " "	"		
" " " "	"		
Rétinite pigmentaire avec atrophie choroïdienne	5 ans		
Rétinite pigmentaire	15 ans		La mère a présenté depuis l'âge de 37 ans, la même association.
Dégénérescence maculaire juvénile	15 ans	Dominante	13 membres de la famille atteints de Maladie de Pierre MARIE
Rétinite pigmentaire avec atrophie choroïdienne	18 ans		
Dégénérescence tapétorétinienne avec atrophie choroïdienne.	1ère enfa.	Récessive	
" " " "	Enfance		
Rétinite pigmentaire	?	Dominante	ERG perturbé. Mère a présenté un syndrome cérébelleux et une atrophie de la rétine.
" " " "	7 ans	"	ERG perturbé, la mère et un oncle maternel, la grand-mère maternelle et 2 de ses ascendants présentaient une hérédo-ataxie.
Rét. pigm. diffuse	11 ans	"	
Rétinite pigmentaire	17 ans	"	ERG perturbé. Grds parents, cous. germains.
Dégénéresc. Maculaire	25 ans	"	30 pers. de la famille atteints d'un syndrome identique. / ERG. perturbé.
Dégénérescence Maculaire	10 ans	Récessive	

28	JAMPEL OKAZAKI & BERNSTEIN(1961)	F. 25 ans	Maladie de Pierre MARIE	7 ans
29		H. 29 ans (Frère)	" " " " "	18 ans
30		F. 10 ans (Soeur)	" " " " "	9 ans
31		H. 21 ans	" " " " "	20 ans
32		F. 12 ans (Fille)	" " " " "	9 ans
33	WOODWORTH-BECKETT & NETSKY (1959)	H. 20 ans	Maladie de Pierre MARIE	14 ans.
34	DANIS & BRIHAYE (1962)	F. 16 ans	Maladie de Friedreich	16 ans.
35	FERGUSON et CRITCHLEY (1928)	F. 17 ans	Maladie de Pierre MARIE	16 ans
36	FORD (1950)	F. 8 ans	Paraplégie Spastique	9 mois
		CAS PARTICULIERS		
37	DERCUM (1925)	H. 21 ans	Dégénérescence du pallidum	14 ans
38		H. 18 ans (frère)	" " " " " "	10 ans
39	HAGEN. NOAD & LATHAM (1951)	H. 69 ans + 71 ans	Processus dégénératif greffé sur un développement cérébral diminué.	8 ans.
40	BARRE et ROHMER (1948)	H. 12 ans F. 17 ans	Hérédo-dégénérescence avec atteinte prédominante du tronc cérébral.	8 ans
41	LELONG, BERTRAND & LEREBOULLER (1941)	F. 11 ans	Dégénérescence des protoneurones moteurs et sensitivo-sensoriels. Amyotrophie des 4 extrémités.	9 ans
42	WOODWORTH, BECKETT et NETSKY (1959)	H. 5 ans + 9 ans	Atrophie olivo-ponto-cérébelleuse et dégénérescence des colonnes postéro-latérales. Amyotrophie des extrémités.	

Rétinite pigmentaire diffuse Rétinite pigmentaire " " " " rétinite pigmentaire diffuse rétinite Maculaire	20 ans 21 ans 12 ans 18 ans 9 ans	Dominante	Famille de Race noire. Père ataxique et dégénérescence maculaire. 4 enfants atteints de hérédo-ataxie dont trois avec D.T.R
Rétinite pigmentaire	14 ans		Un frère et le père présentant une atrophie olivo-ponto-cérébelleuse et une dégénérescence tapéto-rétinienne constatée après autopsie (Atrophie optique chez le père)
Atrophie optique et maladie de Stargardt	15 ans		La mère présente une maladie de Friedreich et une atrophie optique.
Atrophie de Leber	12 ans		Deux frères et une soeur présentent une atrophie de Leber sans association neurologique.
Rétinite pigmentaire	8 ans		Surdité associée.
Rétinite pigmentaire Rétinite pigmentaire	3 ans 10 ans		
Rétinite pigmentaire	?		Examen anatomo-pathologique du cerveau et des globes oculaires.
Rétinite pigmentaire diffuse	14 ans	Dominante.	Père, grand-mère paternelle, arrière grand-père, cousin au 4° degré, ont présenté des signes analogues ou ptosis isolé.
Chorio-rétinite pigmentaire	9 ans		Examen anatomo-pathologique.
Dégénérescence tapéto-rétinienne diffuse avec atrophie optique.	5 ans		Le père a présenté un syndrome analogue avec atrophie optique ayant débuté à 34 ans. Examen anatomo-pathologique des 2 sujets.

C O N C L U S I O N

Nous avons rapporté l'observation d'un jeune garçon de 8 ans, présentant l'association d'un syndrome de la corne antérieure de la moëlle traduit par l'atrophie bilatérale des muscles des éminences thénar et hypothénar, des lombricaux, des muscles des loges antérieure et postérieure de l'avant-bras et du bras, touchant plus discrètement les deltoïdes, les pectoraux et les muscles de la loge sus-épineuse, sans fasciculations, et d'une rétinite pigmentaire.

Nous avons fait une revue de la littérature en recherchant les cas d'association d'une affection dégénérative du système nerveux à une dégénérescence tapéto-rétinienne.

42 cas ont été relevés que nous pouvons classer en quatre groupes :

1 - Cas semblables au nôtre : amyotrophie spinale par atteinte de la corne antérieure, associée à une dégénérescence tapéto-rétinienne.

Nous en avons trouvé seulement deux, le cas de Ford (1) et le cas de Ruggeri (2), ce dernier mentionné dans le traité de Ford.

2 - Hérédo-dégénérescences spino-cérébelleuses avec amyotrophie spinale, associées à une dégénérescence tapéto-rétinienne :

Maladie de Pierre Marie : 2 cas
Maladie de Friedreich : 4 cas
Paraplégie spastique : 3 cas.

3 - Hérédo-dégénérescences spino-cérébelleuses associées à une dégénérescence tapéto-rétinienne, sans autre atteinte neurologique.

Maladie de Pierre Marie : 17 cas.
Maladie de Friedreich : 7 cas.
Paraplégie spastique : 1 cas.

4 - Cas particuliers.

Nous avons cité 6 cas particuliers associant une dégénérescence tapéto-rétinienne à une atteinte probablement dégénérative du système nerveux, mais n'entrant pas dans un cadre parfaitement étiqueté.

De cette étude, nous constatons que les hérédo-dégénérescences de Pierre Marie et de Friedreich sont les manifestations neurologiques les plus souvent associées aux dégénérescences tapéto-rétiniennes. Viennent ensuite la paraplégie spastique et diverses dégénérescences de la moëlle ou du cervelet.

Par ailleurs, sur les 43 cas rapportés, y compris le nôtre, nous avons trouvé 12 cas où l'hérédité est dominante, 8 où elle est récessive.

Quant au processus dégénératif héréditaire qui est peut-être commun aux deux affections, neurologique et oculaire, dans l'état actuel de nos connaissances, son étiologie est inconnue. Mais nous pouvons espérer que dans un avenir proche, les recherches, orientées en particulier vers l'étude des déficits enzymatiques, permettront de découvrir et de traiter ce que Van Bogaert a appelé la "maladie dégénérative".

-:-:-:-:-

Vu, le Président de Thèse

Professeur THIEFFRY

Vu, le Doyen de la Faculté :

Professeur G. CORDIER

Vu, et permis d'imprimer

Le Recteur de l'Académie de Paris

J. ROCHE

VI

BIBLIOGRAPHIE

1 - ALAJOUANINE (Th.). -

La poliomyélite subaiguë progressive.
Rev. Neurol. 1934, II, 225-265.

2 - ALAJOUANINE (Th.), BOUDIN (G.), BERTRAND (I.) et SCHERRER (J.). -

Etude anatomo-clinique d'un cas d'amyotrophie spinale progressive.
Rev. neurol. 1950. I. 261-266.

3 - ALAJOUANINE (Th.) et NICK (J.). -

Sur trois cas familiaux de sclérose latérale amyotrophique (forme bulbaire à évolution aiguë, forme à type de poliomyélite antérieure chronique) survenue dans la même fratrie.
Rev. neurol. 1959. I. 490-492.

4 - ALAJOUANINE (Th.), THUREL (R.) et BOULEY (H.). -

Deux cas de P.A.C. à prédominance cervico-brachiale. Etiologie syphilitique vraisemblable de l'un des cas.
Rev. neurol. 1934. II. 796-800.

5 - AMICI (R.) et NEGRI (S.). -

Séquelles tardivement évolutives de la P.A.A. infantile.
Rev. neurol. 1959, 5, 617-633.

6 - BARRE' (J.A.) et ROHMER (F.). -

Surdité progressive, syndrome de Parinaud, troubles cérébelleux, dysréflexie vestibulaire croisée, chez un garçon de 16 ans. Troubles dégénératifs et ptosis chez plusieurs membres de la famille.
Confin. neurol. 1948, 8. 330-335.

7 - BJORK (A.), LINDBLOM (U.) et WADENSTEIN (L.). -

Retinal degenerati n in hereditary ataxia.
J. Neurol. Neurosurg. Psychiat. 1956. 19. 186-193.

8 - BOGAERT (L. van). -

Maladies nerveuses systématisées et problèmes de l'hérédité.
Rapport XVIème Congr. franç. Méd., Ed. Masson. Paris, 1947.

9 - BOGAERT (L. van). -

Le problème des poliomyélites chroniques.
Traité de Médecine, Ed. Masson, 1949.

10 - BOUDIN (G.), BARBIZET (J.), et LE HENAFF (M.Y.). -

Hérédo-ataxie cérébelleuse avec amblyopie et paralysie du regard chez la mère et chez l'enfant.
Rev. Neurol. 1952, 87, 330-335.

11 - CARDONA (F.) et NISTRI (M.). -

Sur l'existence d'une poliomyélite antérieure subaiguë à forme peu amyotrophique et sur le problème des amyotrophies et des paralysies dues à une atteinte des cornes antérieures de la moëlle.
Rev. Pathol. nerv. Ment. 1946, 67, 88-106.

12 - CORDIER (J.). -

Une P.A.C. greffée sur une ancienne maladie infantile (observation anatomique nouvelle).
Acta neurol. psych. belg. 1951, 51, 751-768.

13 - CORDIER (J.). -

Etudes sur les poliomyélites chroniques primaires et secondaires
Acta neurol. et Psych. Belgica 1951, 559, séq. 751.

14 - COSSA (P.). -

Poliomyélite antérieure subaiguë spontanée curable.
Rev. neurol. 1952, 87, N° 5, 419-420.

15 - DANIS (P.) et BRIHAYE-VANGEERTRUYDEN (Mme.). -

Communication personnelle 1962.
Bulletin de la fédération française d'ophtalmologie. 1962, 75, 291-292.

16 - DERCUM (F.X.). -

Two cases of retinis pigmentosa occurring in brothers, one associated. with a spartic symptome group.
(Philadelphia Neurol. Soc. 19, 12. 1925)., Arch. Neurol. Psychyat. 1925, 13, 651-652.

17 - DEREUX (J.). -

Poliomyélite antérieure subaiguë progressive.
Rev. Neurol. Mars 1960, 102 N° 3, 263-267

18 - DEVIC (A.) et KAPSALAS (G.). -

Remarques sur le début de la maladie de Friedreich. Formes paralytiques et diagnostic avec les myopathies.
(Xème Congrès de Neurol. et Psychiat., Liège 28-29-7-1930.
J. Neurol. (Bruxelles) 1930 - 30 - 851-857.

19 - FERGUSON (F.R.) and CRITCHLEY (M.). -

Leter's optic atrophy and its relation to the heredo-familial ataxias,
Journ. Neurol. and Psych. 1928, 9, 120-132.

20 - FOIX (Ch.) et CHAVANY. -

A propos d'un cas de Poliomyélite antérieure chronique faisant transition entre cette dernière et la sclérose latérale amyotrophique.
J. Belg. Neurol. Psych. 1926, 26, 67-82.

21 - FORD (F.R.). -

Diseases of the nervous system in enfancy, childhood and adolescence, 3ème Edit. Charles C. Thomas. Springfield. 380-382.

22 - FRANCESCHETTI (A.) et KLEIN (D.). -

Congrès des Sociétés d'O.M.O. Toulouse 1948,
Revue d'O.M.O. janv. 1948, Tome XX, n° 1, 108-166.

23 - FRANCESCHETTI (A.), FRANCOIS (J.) et ABEL (J.). -

Hérédo dégénérescences chorio-rétiniennes.
Edit. Masson Paris.

24 - FRANCESCHETTI (A.), FRANCOIS (J.) et KLEIN (D.). -

Abiotrophies neuro-rétiniennes. XVIIIème Congrès de l'Association des Pédiatres de langue française (Genève 1961) vol. 2.
Edit. Karger (Bâle).

25 - FRICK (E.). -

Le problème de la poliomyélite antérieure chronique. Affection post-poliomyélitique progressive.
A propos des atrophies systématisées.
Münch. Med. Wschr., 3 mai 1913, 105, n° 18, 953-958). (résumé français).

26 - FROMENT (J.), BONNET (P.) et COLRAT (A.). -

Hérédo-dégénérations rétiniennes et spino-cérébelleuses variantes ophtalmoscopiques et neurologiques présentées par 3 générations successives.
J. Méd. Lyon 1937, 18, 153-162.

27 - HAGEN (P.B.), NOAD (K.B.), et LATNAM (O.). -

The syndrome of lamellar cerebellar degeneration associated with retinis pigmentosa, heteropias and mental deficiency with report of a case.
Med. J. Anst. 1951 - 1, 217-223.

28 - HENNEAU (J.). -

Etudes sur la poliomyélite antérieure tertiaire. D'une atrophie musculaire progressive évoluant depuis dix ans, avec un tableau de crampes et de troubles trophiques, sans troubles sensitifs.
Acta neurol. psych. belg. oct. 1953, 53, n° 10, 604-614.

29 - JAMPEL (R.S.), OKAZAKI (H.) et BERNSTEIN (H.). -

Ophtalmoplegia and retinal degeneration associated with spino-cerebellar atoxia.
Arch. Ophtal. (Chicago). 1961, 66, 247-259.

30 - KAPUSCINSKI (W.Sen.). -

Ueber familiäre Ader-Lantentartmis mit ataktischen Störungen.
Ber. dtsch. Ophtal. Ges. 1934, 50, 13-19.

31 - LEDIC (P.) et BOGAERT (L. VAN). -

Hérédo-dégénérescence cérébelleuse et spastique avec dégénérescence maculaire.
J. Génét. Hum. 1960, 9, 140-157.

32 - LEHOLZKY (T.) et ESZENYI-HALASY (M.). -

Etude anatomo-clinique sur la P.A.C.,
Rev. neurol. Mars. 1950, 82, n° 3, 163-181.

33 - LELONG (M.), BERTRAND (I.) et LEREBOULLET (J.). -

Affection dégénérative proche de l'hérédo-ataxie cérébelleuse avec atteinte du neurone moteur périphérique.
Rev. neurol. 1941, 73, 360-365.

34 - LOUIS-BAR (D.) et PIROT (G.). -

Sur une paraplégie spasmodique avec dégénérescence maculaire chez 2 frères.
Ophtalmologica, 1945, 109, 32-43.

35 - MELLO (A.R. DE). -

Hérédo-dégénéraçao cerebro espinhal.
Arq. Mas. Med. 1942, 32, 109-122, 1943, 33, 49 et 181.

36 - MILHORAT-ALMY. -

Studies diseases of muscles.
Arch. Neurol. and Psych. 1943 - 49, n° 1, 13-27.

37 - MONTALBAN (E.A.). -

Retinis pigmentaria, heredo-ataxia espino-cerebelosa e hypogenitalisme.
4ème Congr. Panam. Optalm. 1952, 3, 2.068-2.071.

38 - NISTRI (M.). -

Poliomyélite antérieure subaiguë anamyotrophique.
J. Nerv. Ment. Dis. déc. 1952 - 116,
italien n° 6, 1.081-1.090.

39 - ORLANDO (J.C.) et THOMSONA (F.). -

Les poliomyélites subaiguës.
Neuropsiquiatrica.Déc. 1953, 4, n° 1 - 2 - 3 - 4, 32-55.

40 - PETRE-QUADENS (O.). -

Poliomyélite chronique à prédominance proximale.
Acta neurol. psychiat. belg. déc. 1961, 61, n° 12, 1.139 - 1.146.

41 - PHILIPPART (M.). -

Poliomyélite antérieure subaiguë progressive. Sa place parmi les abiotrophies.
Acta Neurol. psychiat. Belg. fév. 1961, 61, n° 2, 185-208.

42 - RENAULT, ATHANASSIO, BENDSTY et SIBERT. -

Atrophie spinale croisée avec contractions fibrillaires marquées chez un enfant de 12 ans.
Revue neuro. 1921. 37, n° 2, 200-212.

43 - RUGGERI (R.). -

Sur un syndrome familial complexe d'hérédo-dégénérescence Acoustico-optico-cérébro-spinal.
Pediatrica Revista. 1940 - T. 48, p. 117.

44 - SELTZFR. (I.), RODENSTEIN (J.) et ZIMMAN (L.). -

Aceroa de un caso de heredo-degeneracion espino-cerebelosa con distrofia macular.
Arch. Oftal. Buenos-Aires 1959, **33**, 85-89.

45 - SJOGREN (T.). -

Klinische und erbbiologische Unter Suchungen ueber die heredo-ataxias.
Acta pych. neurol. Suppl. 27, Muntsgaard. Copenhague 1943.

46 - STADLIN (W.), et BOGAERT, (L. VAN). -

Altérations chorio-rétiniennes chez 2 soeurs atteintes d'hérédo-ataxie du type Friedreich.
Acta Neurol. Belg. 1949 - 49, 705-730.

47 - SWEET (A.Y.). -

Particularités de la symptomatologie de la poliomyélite antérieure chronique.
J. M Sinaï Hosp. Sept. Oct. 1958, 25, n° 5, 405-410.

48 - TUTHILL (C.R.). -

Recherches sur la question de la poliomyélite antérieure chronique.
Arch. franç. Psychiat. 1962, 203, n° 3, 293-310.

49 - WALSH. -

Clinical neuro-ophtalmology
Williams et Wilkins, Baltimore - 1ère édit. 1947.
2ème édit. 1957.

50 - WINKELMAN (N.N.). -

Progressive pallidal degenerations.
A new clinico pathologic syndrome.
Arch. neurol. Psychiat. 1932, 27, 1-21.

51 - WOHLFAR (G.), FEX (J.) et ELIASON (S.). -

Amyotrophie proximale héréditaire d'origine spinale.
Une entité clinique simulant la dystrophie musculaire progressive.
Acta psych. Neurol. Scand. 1955, 30, 395 - 406.

52 - WOODWORTH (J.A.), BECKETT (R.S.) et NETSKY (M.G.). -

A composite of hereditary ataxias.
A familial disorder with features of olivo-pontocerebellar atrophy. Leter's optic atrophy and Friedreich's ataxia.
Arch. Intern. Med. 1959, 104, 594-606.

oOo

EDITIONS A.G.E.M.P.
8 RUE DANTE
– PARIS V^e^ –
ODÉ 58-90